

## ***Digitalizáció szerepe a genetikai vizsgálatokban: döntéstámogató rendszer fejlesztése a hazai genetikai tanácsadás segítésére***

*The impact of digitization in genetic testing: development of a decision support system to assist genetic counseling in Hungary*

Dr. Tobiás Bálint<sup>1,2,3</sup>, Dr. Klujber Valéria<sup>2</sup>, Dr. Kósa János<sup>2,3</sup>, Dr. Palicz Tamás<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Semmelweis Egyetem, Egészségügyi Közszolgálati Kar, Egészségügyi Menedzserképző Központ, Budapest, <sup>2</sup> Vascular Diagnostics Kft, Budapest,

<sup>3</sup> Semmelweis Egyetem Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Budapest

A genetikai diagnosztikai és szűrővizsgálatok száma az elmúlt években többszörösére nőtt, ami a genetikai tanácsadás gyakorlatának és szabályozásának újragondolását kívánja.

A szerzők által kidolgozott döntéstámogató rendszer megvalósítását az az igény hozta létre, hogy az elvégzendő genetikai vizsgálatok előtt és után is kötelezően genetikai tanácsadást kell nyújtani a pácienseknek. Ennek egyik korlátja a képzett klinikai genetikus orvosok limitált száma, másik oldalról a páciensek hajlandósága.

Rendszerszintű megoldás lehetne a genetikai tanácsadáshoz szükséges végzettség újraszabályozása, vagy bizonyos célzott genetikai vizsgálatok kiemelése az általános szabályozás alól. Már vannak szakmák, amelyek napi gyakorlatába beépült genetikai vizsgálatokhoz elegendő lehetne a szakorvos javaslata, aki a lelet értelmezést is (pl. Leiden-mutáció, laktóz-intolerancia, esetleg BRCA1-2 mutációk vizsgálata) elvégezhetné.

A genetikai vizsgálatok során keletkező hatalmas adatmennyiség a tárolással, küldéssel kapcsolatos biztonsági szempontok részletes szabályozását is szükségessé teszi.

A genetikai az egészségügy gyorsan fejlődő területe, komplexitása a közeli jövőben a mesterséges intelligencia segítségét igényli.

*The number of genetic diagnostic and screening tests has multiplied in recent years, prompting a re-thinking of the practice and regulation of genetic counselling. The implementation of the decision support system developed by the authors was created by the need to provide genetic counselling to patients even before the genetic tests to be performed. One limitation of this is the limited number of trained clinical geneticists, on the other hand, the willingness of patients. Our team has developed a questionnaire-based decision support system to help inform and guide patients prior to sampling. Active waiver of genetic counselling is also possible in different ways depending on the type of study. When determining the conditions, the system takes into account not only the type of examination, but also the person initiating the examination and the pa-*

*tient's request, and in some cases anamnestic data. Even in the case of the simplest genetic (polymorphism) tests, written information precedes sampling.*

*A system-wide solution could be to re-regulate the qualifications required for genetic counselling or to exclude certain targeted genetic testing from general regulation. There are already areas of expertise that would be sufficient for the genetic testing built into your daily practice to be recommended by a specialist who could also perform the interpretation of the finding (Leiden mutation, lactose intolerance, possibly BRCA1-2 mutations).*

*The huge amount of data generated during genetic testing also requires the detailed regulation of security aspects related to storage and dispatch. Data on our health in general, but especially our genetic information, is valuable.*

*Genetics is a rapidly evolving field of healthcare, and its complexity will require the help of artificial intelligence in the near future. We are already seeing the operation of artificial intelligence in the narrow sense in facial recognition systems, for example, but human-level or even more advanced AI is already shared by people and doctors. We fear further dehumanization of medicine, but our use of AI also contradicts our evidence-based thinking.*

*Genetic testing is already part of everyday medical practice and rapid further development is expected in this area.*

### **BEVEZETÉS**

A genetikai jelenleg az egyik leggyorsabban fejlődő tudomány, amely számtalan szinten szövi át mindennapi életünket. Többek között a COVID-19 pandémia kevés pozitív hozadékként a szakmán kívüli emberek is rendelkeznek minimális információval az örökítőanyag mibenlétéről. Az elmúlt évtizedben a genetikai fejlődésének köszönhetően olyan technikák, módszerek váltak rutineljárássá, amelyek 15-20 évvel ezelőtt vagy elérhetetlenek voltak az átlag laboratóriumok számára, vagy egyáltalán nem is léteztek.

Korábban elsősorban az orvosi diagnózisok megerősítésében volt szerepe a genetikának, ám mára – mindezek mellett – a hangsúly a családtervezésre való felkészülésre, a várandósság alatti magzati genetikai vizsgálatokra és az onkológiai betegségek személyre- és tumorra szabott terápiájára helyeződött át.

A genetika, mint önálló tudománynak a fejlődése azt is eredményezte, hogy adat- és információdömping vette kezdetét, amelyet tárolni, feldolgozni, értelmezni kell, kiemelve azt, hogy a mindennapjaink jogi és etikai szabályozóinak is megfeleljen a teljes folyamat. Publikációinkban a genetikai tanácsadással kapcsolatos elvárások változásai mellett egy általunk fejlesztett döntéstámogató rendszert is szeretnénk bemutatni, amely a jelenlegi jogszabályokkal harmonizál és lehetőséget ad a genetikai tanácsadások várólistájának csökkentésére.

## A GENETIKAI TANÁCSADÁS SZEREPE

A genetikai tanácsadás jelentősége egyre inkább felértékelődik az előbb tárgyalt fejlődés fényében, hiszen nem várhatjuk el, hogy a laikusok egyik pillanatról a másikra profeszionális szakértelemmel döntsenek örökléstani kérdésekben. Ez többek között azért sem egyszerű, mivel nincs két teljesen egyforma klinikum, amelyek háttérben a genetikai tényezők komplexitása szerteágazó lehet, sőt, elképzelhető, hogy még nincs is feltárva. Mindezek miatt kialakult egy különálló interdiszciplináris szakterület, a klinikai humángenetika, amely a korábban említett felvetések orvosi magyarázatával foglalkozik.

A lehetséges betegségeink genetikai szempontból három típusba sorolhatók.

- Vannak speciális kromoszómális eltéréshez, vagy egy-egy génhez kötött betegségek, ahol a genetikai változás lényegében elég a betegség megnyilvánulásához. A számbeli kromoszóma-eltérések jól ismertek, de a kisebb vagy nagyobb kromoszóma szerkezeti eltérések száma és jelentősége még nem ítéhető meg pontosan. A kb. 30 000 génünkhöz kb. 7000 egygénese betegség köthető [1]. Ezeknél is azt látjuk, hogy az adott génen belüli változás egy felismerhető betegség-spektrumhoz vezet. Tehát a látott tünetek alapján a betegség pontos genetikai diagnózisa felvethető – ez tulajdonképpen a klinikai genetikus egyik lényeges feladata.
- A leggyakrabban látott betegségek kialakulási mechanizmusa komplex, vagyis a több, kisebb hatású gén mellett környezeti, leginkább életmódi tényezők is kellene a kialakulásukhoz (szív- és érrendszeri betegségek, elhízás, daganatos betegségek többsége). Ezeknek a betegségeknek a genetikai háttérét a klinikai gyakorlatban ritkán keressük, az örökletesség mértékét is inkább tapasztalati kockázat alapján adjuk meg a jelenlegi gyakorlatban. A mesterséges intelligencia nagy segítséget fog nyújtani az egyedi kockázatok pontosabb meghatározásában a közeli jövőben.
- Elvileg léteznek olyan megbetegedések, amely háttérben semmilyen genetikai hajlamot nem tételezünk fel,

vagyis szerzettnek tekintjük őket, mint a fertőző betegségek vagy a balesetek.

A genetikai vizsgálatok egyelőre az első csoport feltárására összpontosítanak, de hosszú ideje zajlanak próbálkozások a második csoportba sorolható gyakori betegségek genetikai háttérének feltérképezésére (pl. allergia). A vizsgálómódszerek többfélék és a módszer megválasztása gyakorlatilag megszabja azt, hogy mit találhatunk meg a lehetséges eltérések közül. A kromoszómális variációkat a hagyományos kromoszómavizsgálaton, és a célzott FISH (fluorescens in situ hybridisation) technikán túl a ma már rutinszerűen alkalmazott ún. array vizsgálattal tárhatjuk fel. A géneken belüli eltérések vizsgálómódszerei alapvetően az újgenerációs szekvenálás (next generation sequencing, NGS) és az MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification) technikák.

Ezekkel a genetikai vizsgálati módszerekkel általában nemcsak a feltételezett diagnózist erősítjük meg vagy vetjük el, hanem sok esetben az egész genomra vonatkozóan gyűjtünk információt, így hatalmas adatmennyiség keletkezik, többek között olyan információkat is feltárva, amelyek közvetlenül nem tartoztak az adott betegség megerősítéséhez vagy kizárásához. A szabályozás szerint a páciens előre nyilatkozik, hogy szeretne-e megtudni olyan genetikai információkat, amelyek nem kapcsolódnak közvetlenül az eredeti kérdéshez. Az Amerikai Orvosi Genetikai és Genomikai Társaságnak (American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) létezik egy olyan, 73 gént tartalmazó ajánlása, amit minden NGS technikával elvégzett genetikai vizsgálat kapcsán javasol kiértékelni, mivel olyan betegségekre vonatkozóan tartalmazhat információkat, amelyeknek a rendelkezésre álló megelőzési-, szűrési vagy terápiás lehetőségei miatt mindenki számára lehet haszna. Valójában (saját tapasztalataink szerint) nem mindenki szeretne szembeülni ezekkel a kockázatokkal.

Napjainkban már a genetikai vizsgálatok elvégzése rutin műveletnek számít, egyre gyakrabban része a diagnózis felállításának. A genetikai vizsgálatok elvégzésére általában centrumokban van lehetőség, így sokszor előfordul, hogy a minták országon belül vagy akár az országhatárt átlépve utaznak. Fontos szempont, hogy hasonló jogi szabályozás alatt álló országba vagy épp egy harmadik országba (pl. USA) kell-e a mintát küldeni. Ezeket a folyamatokat helyileg nemzeti vagy nemzetközi szinten próbálják szabályozni, figyelembe véve az adatkezelések szabályzóit és az adatbiztonságot, ahogy erről Berger és Schneck (2019) is publikált már korábban [2].

Az utóbbi évtizedben a rendelkezésre álló genetikai vizsgálatok száma is növekvő tendenciát mutat. 2017. augusztus 1-jén hozzávetőleg 75 000 genetikai teszt volt a nemzetközi piacon – különböző forgalmazók révén –, ami körülbelül 10 000 egyedi tesztípust jelent. A genetikai tesztek 86 százaléka egygénese volt. A fennmaradó tesztek gén-panel tesztek voltak, beleértve 9311 többelemzős vizsgálatot algoritmus elemzéssel, 85 noninvazív prenatális tesztet, 122 teljes exom szekvenálási tesztet és 873 teljes genom elemzési tesztet.

Gyorsan nő a piacra kerülő új tesztek száma, naponta körülbelül tíz új teszt jelenik meg. 2014 márciusa óta közel 14 000 teszt jelent meg a piacon [3].

Ez is mutatja, hogy a genetikai adatok fontossága felértékelődött. Egy biztosítótársaság számára feltehetőleg sokat érne valakinek a genetikai profilja, mielőtt a biztosított kategóriáját vagy egyáltalán a szerződés kötés tényét kellene eldöntenie. Az egészségügyi hasznosítás mellett más területeken is értékesek ezek az adatok. Ezt mutatja az az elmúlt évben nemzetközi szinten is nagy port felkavaró eset, amely során egy Kínában kifejlesztett, nem invazív prenatális magzati diagnosztikai teszt információit, (az anya és a magzat teljes genomja [4], és a várandós személyes adatai), katonai és populációgenetikai számításokra használták fel [5].

## DIGITALIZÁCIÓ ÉS BIZTONSÁG

Az egészségügyben a gyógyítás, mint főtevékenység mellett, az adatok termelése, feldolgozása, kiadása és megőrzése jelentős terhet ró az IT-vel foglalkozó szakemberekre. Ez egy többszereplős rendszer, ahol az állami ellátó mellett megjelenik a magánszektor is, ahol ugyanannyi – vagy akár még több – adat és információ keletkezik. Az adatok jelentős része szenzitív adatként kezelendő, mint például személyes adat, betegdokumentáció.

2006-ban a humán genom projekt lezárultakor egy új korszak vette kezdetét. A biológia fejlődése, azon belül a genetika, hihetetlen sebességre kapcsolt. Adatok tömkelege keletkezett és keletkezik nap, mint nap, amit tudnunk kell értelmezni, kezelni és tárolni. Ezen folyamatok során az adatok és információk sérülhetnek, amely az adatok speciális jellege miatt jelentenek kitétséget. Ennek kezelése kihívás a szakemberek, a jogalkotók és a páciensek számára egyaránt.

Egyszerre értünk el tudományos sikert és egyszerre feszegetjük Pandóra-szelencéjét. Már nemcsak a személyes adatainkat kell őriznünk, hanem a molekuláris szintű (pl. örökítőanyagunk) vagy egyéb biológiai azonosítóink (pl. biometrikus azonosítóink) biztonságát is.

A virtuális térbe kerülő és ott tárolt bárminemű adatok és információk biztonságával kapcsolatos kockázatok vizsgálatával foglalkozik a kiberbiztonság. Célja, hogy megbízható környezetet teremtsen a különböző társadalmi és gazdasági folyamatok zavartalan működéséhez. Hazánkban a 1139/2013. (III. 21.) Korm. határozattal elfogadott Nemzeti Kiberbiztonsági Stratégia nyújt iránymutatást [6]. A kiberbiztonság egyik területe a cyberbiosecurity, azaz a kiberbiológiai biztonság. Ez egy igen fiatal terület, mégis nagyon fontos szerepe van. Magába foglal minden biológiai tudományos kutatást vagy klinikai tevékenységet, amely interneten keresztül adatáramlással hozható összefüggésbe [7]. Ez a fiatal szakterület nemcsak számítógépeket, hanem már a genetikai információkat vagy épp az orvostechnikai és egyéb eszközöket védi azok feltörésétől, a keletkezett és tárolt adatok megváltoztatásától. Ez az esetleges változtatás nem csak azt eredményezné, hogy egy-egy laboratóriumban megváltoznak az adatok és a kutatások téves eredményhez vezetnek, hanem akár

– genetikai adatok, szekvenciák megváltoztatásával – új, veszélyes fehérjék, vírusok is létrejöhetnek [7]. Az elektronikus információbiztonság területén kiemelten meg kell említeni a zsarolóvírusokat, amelyek az adathozzáférések titkosítása révén az egészségügyben a gyógyító folyamatokat blokkolhatják, illetve előzetes adatszivárgást eredményeznek. Az adatok titkosításának feloldása érdekében ezek az nemzetközi kiberbűnözői csoportok váltságdíjat kérnek [8, 9].

A kiber- és információbiztonsági rendszereket általában a véletlen és szándékos kockázatok megelőzésére használják, ilyen például a kétfaktoros bejelentkezés, és a végpontok közötti titkosítás. Az ún. adathalász támadások felismerésére és kiszűrésére való tréningek csökkenthetik a sikeresen végrehajtott adatszivárogtatásokat. Ám ezek erősségét a dolgozók hanyagsága, gondatlansága jelentősen csökkentheti, így beláthatatlan következményeket eredményezhet. A biológiai adatok kibertámadásokkal szembeni védelme jelenleg alacsony, szemben az ilyen adatokhoz való hozzáféréssel és megosztással, amely az Európai Unión belül érvényes a General Data Protection Regulation (GDPR, Európai Tanács, 2018) miatt jól szabályozott terület [2,7].

Az egészségügyben általában jellemző, hogy forráshiányon küzd a rendszer, amiből egyenesen következik, hogy az ellátás fejlesztése, digitalizációja nem olyan ütemben és mértékben történik meg, mint más területeken. A digitális technológiák bevezetését akadályozó tényezők lehetnek pénzügyi, funkcionális, felhasználói vagy környezeti jellegűek is [10,11]. Az állami ellátórendszerekben így nehezebb generális fejlesztést elérni, szemben a magánellátókkal, ahol gyorsan, de kis léptékű változás érhető el.

Az egészségügy kiemelten fontos helyet foglal el a többi tudományághoz képest a digitalizáció szempontjából. Az Európai Unió (EU) minden évben elemzi a tagországokat a társadalmuk digitális gazdasági és társadalmi fejlettsége (Digital Economy and Society, DESI) alapján. Hazánk évek óta a 23. helyen – jóval az EU-s átlag alatt – helyezkedik el Romániát, Bulgáriát, Görögországot és Lengyelországot megelőzve. A legfejlettebb országok DESI szempontjából Dánia, Finnország és Svédország [10]. Az e-receptek térnyerése és a COVID-19 pandémia alatt kialakult digitalizációs fejlődés (pl. EESZT használata) sem volt elegendő, hogy előrébb lépjünk a listán. Ha megnézzük Magyarországon a lakosság internetelérését, akkor sok nyugati országot megelőzünk, ám ennek ellenére is a DESI szempontjai alapján jelenleg sereghajtók vagyunk.

A digitalizációt szolgáló fejlesztéseknek mindig is az a célja, hogy a betegellátás minősége javuljon, a költségek csökkenjenek és ezáltal elégedett és ellátott pácienseket, a munkaerő hatékony felhasználását érjük el. Ez egy véges folyamat, mert az egészségügy a végtelenségig nem fejleszthető digitalizációs szempontok szerint, ez alól kivételt képeznek a technikai és támogató jellegű területek [10].

Sokszor bizonyos élethelyzetek kialakulása nehezíti a személyes konzultációt orvos és beteg között, ám a technológia fejlődése lehetővé tette az online térben történő konzultációt. Az Állami Egészségügyi Ellátó Központ Egészség-

tudományi Fogalomtár definíciója alapján a telemedicina olyan egészségügyi szolgáltatás, amelynek során az ellátásban részesülő és az ellátó személy közvetlenül nem találkozik, a kapcsolat valamilyen távoli adatátviteli rendszeren keresztül jön létre. Ennek típusai lehetnek távkonzílium, távmanipuláció, távdiagnosztika és távfelügyelet.

Magyarországon a telemedicina lehetősége még minimálisan kiaknázott terület, mert jelenleg nem áll rendelkezésre minden olyan szükséges tárgyi- vagy infrastrukturális feltétel, ami alapján a rendszer – akár – központosítottan és ellenőrzötten működhetne. Az egészségügyi szolgáltatónál egyelőre különböző rendszereket vezettek be, amelyek lehetővé teszik a video-kommunikációt, megfelelő tájékoztatás és beleegyezés mellett a beszélgetés rögzítését és tárolását, valamint titkosított kommunikációs csatornát biztosítanak az egészségügyi szakember és a páciens között.

A COVID-19 járvány hatására változás kezdődött és lehetőség nyílt az online platformok bevetésére a konzultációk vonatkozásában: 57/2021. (II. 10.) Korm. rendelet a veszélyhelyzet idején biztosított arcképes azonosítást lehetővé tevő videotechnológián alapuló telemedicinát.

Hazánkban ez a kormányrendelet új lehetőséget nyújt mind a betegek, mind a szakemberek számára, ugyanis a szakemberhiány miatt gyakran előfordul, hogy a genetikai vizsgálatok előtt nem részesül tanácsadásban a páciens, hanem majd csak az eredmény interpretálásában veszi ki szerepét a szakorvos. Jó esetben a vizsgálatok előtt egy genetikában járatos szakemberrel (biológussal, szakasszisztenssel) tud konzultálni a páciens, de sok esetben és sok szolgáltatónál ez sem biztosított.

A telemedicina, mint lehetőség és eszköz megjelenése a magyar egészségügyi ellátás területén hatalmas lendületet adhat ahhoz, hogy gyorsabban, célzottan és komfortosabban valósuljon meg a szükséges információk cseréje. Így a genetikai konzultációk eredményessége növelhető, a páciensek jobb compliance-e mellett, hiszen időben jutnak megfelelő információhoz, tanácsokhoz a családtervezést, betegségek öröklődését és esetleges (onko)terápiák tekintetében. Ezt megerősítik azok a nemzetközi tanulmányok is, amelyek a telemedicinára már több, mint 20 éves távlatból tekintenek vissza [12,13].

## MESTERSÉGES INTELLIGENCIA A GENETIKAI TANÁCSADÁSBAN

A mesterséges intelligencia (Artificial Intelligence, AI) itt van körülöttünk nap, mint nap: a chat botok, okostelefonok, a különböző arcfelismerő- és személyi asszisztens rendszerekben. Ezeket már annyira megszoktuk, hogy teljesen természetesnek vesszük a jelenlétüket.

Mit is nevezünk mesterséges intelligenciának? A legegyszerűbb válasz erre: egy gép által megnyilvánuló intelligencia [14]. Nick Bostrom Oxfordi Egyetem filozófusa alapján három szintjét különítjük meg:

Szűk mesterséges intelligencia (Artificial Narrow Intelligence, ANI): Az ANI fejlett mintázatfelismerési képességekkel

rendelkezik hatalmas adatkészletekben, ami tökéletesen teszi szöveges, hang- vagy képalapú osztályozási és csoportosítási problémák megoldására. Olyan algoritmus, amely kitűnően működik egyetlen szűken meghatározott feladatnál. Sakkozni úgy tud, mint még soha senki, ám az IQ-ja nulla.

Általános mesterséges intelligencia (Artificial General Intelligence, AGI): Az AGI egy nap képes lesz elérni egy ember kognitív képességeit. Humánszintű AI, amely vitatkozik, érvel, emlékezik, és feladatokat old meg éppúgy, mint bármelyikünk.

Mesterséges szuperintelligencia (Artificial Super Intelligence, ASI): Elméletben az emberiség egyesített kognitív képességeit is elérheti vagy akár ennél többet is. Az emberiség, értelemszerűen nem lenne képes befogadni tudását és érteni okfejtését. Több nemzetközi szervezet dolgozik azon, hogy ez a szint soha ne legyen elérhető [14].

Ezek a valóban nagy változások mindig megosztják az embereket. Ilyenkor mindig az adott szegmens átalakulása és rendeződése játszódik le (pl. a bankautomaták elterjedése vagy a mesterséges intelligencia alapú radiológiai képelemző szoftverek használata), amely során a folyamatokat harmonizálták egy standardizált output irányába. A Pareto-elv szerint a feladatokat nagy számban egyszerűsítették, így megoldandó problémaként csak a kisebb hányadra kell a humán felhasználónak fókuszálnia [12,15].

Az egészségügy is azt célozza meg, hogy több beteget, jobb életminőséggel, olcsóbban és kevesebb emberi erőforrással lásson el. Erre napjaink egyik kézenfekvő megoldása a mesterséges intelligencia, ami egészében, átláthatóságában és sebességében felülmúlja az emberi képességeket [16].

Az orvoslásban eddig alkalmazott mesterséges intelligencia korlátozott, strukturált és eredményesen használható, ahogy azt az orvosi szakirodalom is optimista módon írja le, bár mindig felvetődik egy kérdés, hogy hol a határ az egészségügyi ellátás dehumanizációja során [15,17,18]? Ha egy szakember ül szemben és beszélget a pácienssel, akkor az az érzelmi vetületét is érzékeli a tanácsadásnak, látja a fájdalmat, aggodalmat és kétségbeesést esetleg az elégedettséget is a páciensek részéről.

A mesterséges intelligenciának jelentős helye van az orvoslásban ott, amikor rövid idő alatt hatalmas adattömeget kell elemezni és dönteni, de egyből fel is merül egy újabb kérdés, hogy mikor bízunk meg és engedünk teret az AI-nak a bizonyítékon alapuló orvoslásban? Az AI által javasolt megoldásokat mikor hisszük el, mikor cselekszünk azok szerint? Hiszen az önvezető autók és metrók is nehezen kaptak bizalmat. A kellő bizalom kiépüléséhez az egészségügyben és a gyógyszerfejlesztésben még sok időre és jogi szabályozóra van szükség [14].

5-10 évvel ezelőtt az AI még futurisztikus gondolat volt a genetikai területén, ám mára már mindez megvalósítható és igen jól hasznosítható, többek között a szabályokon alapuló családfa elemzéseknél, kockázatbecsléseknél [17]. A jól megtervezett és felépített rendszereket eredményesen lehet alkalmazni a genetikai tanácsadások során is. Az alkalmazott



technológia hatékonyabbá teszi a folyamatokat, a dokumentációt, amelyek így automatizálhatók, előre tervezhetők és szervezhetők, akár bizonyos esetekben a felelősségi szintek is jobban megoszlanak és a páciensek is nagyobb szerepet kapnak (pl. kérdőívek kitöltése). Mindezeket túl a mesterséges intelligenciának és a programozásnak köszönhetően döntési algoritmusokat lehet kialakítani, amivel az adott családokat/pácienseket tudjuk kockázati csoportokba sorolni, így probléma mértéke és súlyossága szerint lehet a szakemberrel történő személyes vagy online konzultációt megszervezni [12].

## DÖNTÉSTÁMOGATÁS A KLINIKAI GENETIKÁBAN

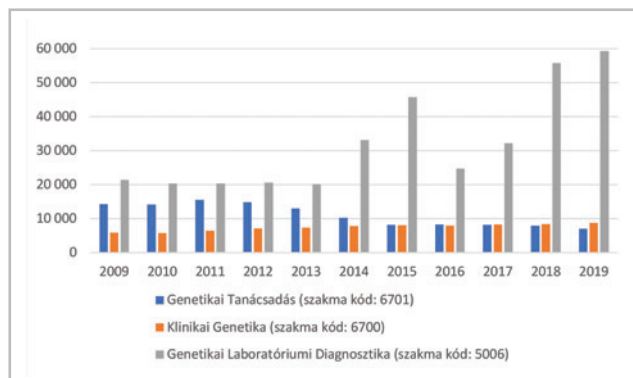
2018. áprilisában az amerikai engedélyező hatóság (Food and Drug Administration, FDA) engedélyezte az első olyan orvosi eszközt, amit mesterséges intelligencia támogat és a diabéteszes retinopátia diagnózisának felállításában nyújt segítséget [17].

A genetikai döntéstámogatásnál tudnunk kell, hogy a gyakori betegségek az öröklött genetikai kockázati tényezők, a környezeti expozíciók és a viselkedés összetett kölcsönhatásának eredményei. A genetikai kockázat önmagában megadja a betegség életre szóló kockázatának alapbecslését, de a genetikai kockázat más kockázati tényezőkkel kombinálva lehetővé teszi ennek a valószínűségi tartománynak a betegségkockázat rövid távú előrejelzésére való szűkítését. A genetikai kockázati pontszám modellek hasznosabbak, mint az egyszerű patogenitási állítások olyan esetekben, amikor egy gyakori betegség több lókuszt gyenge hatásai kombinációjának eredménye. A jelenlegi modellek azonban a genetikai és nem genetikai kockázati tényezőket egyszerű additív modellekbe integrálják, amelyek valószínűleg nem ragadják meg e heterogén kockázati tényezők közötti összetett ok-okozati összefüggéseket. Az AI-algoritmusok megfelelő mennyiségű adat birtokában kiválóan boncolgatják ezt a bonyolultságot. A genetikai adatok, az EHR-adatok, a digitális egészségmegfigyelő eszközök és más egészségügyi információforrások közötti összetett kölcsönhatás feltárása mesterséges intelligencia-alapú algoritmusokkal lenyűgöző jövőkép [19].

A tengerentúli és nyugat-európai reakcióidőhöz képest Magyarországon jelentős lemaradásban vagyunk a jogalkotás, az etika és a genetika hármásának harmonizálásában. Ezt a legegyszerűbben az szemlélteti, hogy 2022-ben egy 2008-ban életbe lépett genetikai törvénynek („2008. évi XXI. tv. a humán genetikai adatok védelméről, a humán genetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól”) kell megfeleltetni a mindennapi szakmai és tudományos működését a hazai szakembereknek, ami igen nehézkes. A genetika fejlődését figyelembe véve egy teljesen új alapokon nyugvó jogszabály létrehozása lenne a legoptimálisabb megoldás – szemben a jelenleg érvényben lévő törvény állandó módosításával –, ami a napjainkban jobban helyt áll és segíti a szakemberek munkáját.

Az érvényben lévő jogszabály előírja az összes genetikai

vizsgálat előtti (pre-teszt) és utáni (poszt-teszt) genetikai konzultáció szükségességét, amelyet csak és kizárólag klinikai genetikus szakvizsgálóval rendelkező szakorvos végezhet. Több, mint egy évtizeddel korábban ez az álláspont még valóban tartható volt, mert az elvégzett genetikai vizsgálatok száma töredéke volt a mai mennyiségnek (1. ábra).



**1. ábra**  
A közfinanszírozott genetikai laboratóriumi diagnosztikai vizsgálatok és a klinikai genetikai, valamint genetikai tanácsadások számának változása 2009-2019. között Magyarországon. (forrás: NEAK)

Ez a szükséges teher úgy alakult ki, hogy az állami ellátórendszer mellett jelentős szerepet kapnak a magán-szolgáltatók, akik nagyobb tárgyi, humán és tőke kapacitásokkal rendelkeznek, így sokszor gyorsabban tudnak nagyobb mintaszámot feldolgozni, ezáltal hatékonyabban tudnak eredményt adni a páciensek számára, mint az állami ellátórendszer. Jó példa erre, hogy a magán-szolgáltatóknál nincs közbeszerzési procedúra, így a reagensek beszerzése sokkal rövidebb idő alatt történik meg, valamint a páciens érdekeket előtérbe helyezve kisebb mintaszámmal is elindítják az adott vizsgálatot. Az állami ellátórendszerben létező finanszírozási korlátok (teljesítményvolumen-korlát) rontják a hatékonyságot.

A jogszabályi korlátozás, amely szerint csak klinikai genetikus szakorvos konzultálhat a páciensekkel, lassítja a folyamatot, komoly várólistákat eredményez. Jelenleg Magyarországon 50 fő alatt van azon, aktív licensszel rendelkező szakorvos száma, akik a 2008-as humán genetikai törvény értelmében konzultációt végezhetnek.

Mind az állami, mind a magán-szektorban nehéz megfelelni a törvényi kötelezettségeknek, amely rávilágít arra, hogy változtatás szükséges az eredményes betegellátás érdekében.

Munkacsoportunk 2020-ban kezdett el dolgozni egy, az aktuális jogi szabályozóknak megfelelő döntéstámogató, előzetes kockázatfelmérő szoftveren. Célunk az volt, hogy a hazai genetikai konzultációk tekintetében kialakult várólistákat jelentősen csökkenteni tudjuk. A szoftver működését tekintve egyszerű Igen/Nem eldöntendő – genetikus szakemberek által validált – kérdésekre adott válaszok alapján tudta a tanácsadás szükségességét megítélni. Kis rizikójú válaszok alapján egy, a vizsgálatot kapcsolatos részletes tájékoztató átolvasását követően a páciens dönthetett a tanácsadáson

való részvételről. Abban az esetben viszont, amikor a válaszok alapján kifejezetten indokolt volt a konzultáción való részvétel, akkor erre külön felhívta a páciens figyelmét és felajánlotta a legkorábbi elérhető időpontot. A páciens önmegbecsülését tiszteletben tartva bármikor lemondhatott a tanácsadáson való részvételről, vagy épp ellenkezőleg, igényelhetette később is a tanácsadást.

A fő elvek a következők voltak:

- Azoknál a nagyon egyszerű, csak egy-egy mutációra vagy polimorfizmusra vonatkozó vizsgálatoknál, amik beépültek a mindennapi szakorvosi rutinba (pl: Leiden-mutáció, laktóz-intolerancia, MTHFR polimorfizmus) a szakorvos vizsgálatkérése esetén a páciens minden további nélkül lemondhat a genetikai tanácsadáshoz fűződő jogáról. Itt egy célzott vizsgálat történik, a vizsgálat indokát, az eredmény értelmezését is a szakorvos fogja megmondani, hasznosítani. Járulékos genetikai információk itt egyáltalán nem keletkeznek. Azt is mondhatnánk, hogy a genetikai tanácsadás tulajdonképpen „túlzott óvatosság” ezekben az esetekben.

Ha azonban a páciens erre mégis igényt tart – leginkább az eredmény értelmezése kapcsán szokott ez felmerülni – akkor erre lehetőséget kap.

Amennyiben a páciens saját maga kezdeményezi a vizsgálatot, akkor ellenőrző kérdésekkel meggyőződünk arról, hogy az adott vizsgálat mibenlétével alapvetően tisztában van. Ha nem, akkor javasoljuk számára a genetikai tanácsadást a vizsgálat elvégzése előtt.

A szakma ezekben az esetekben már kidolgozott egy bevett megoldást a tanácsadás „kiváltására” az eredmény elkészültét követően, ez pedig az eredményhez csatolt írásbeli tájékoztató, ahol a páciens kiválasztja a saját eredményét (pl. heterozigóta genotípus, vagy mutációra pozitív) és elolvassa az ahhoz kapcsolódó néhány soros értelmezést.

- Az egy-két génre, vagy hagyományos kromoszóma vizsgálatra vonatkozó iránydiagnózisnak megfelelő, szintén szakorvos által javasolt vizsgálatokkal a helyzet hasonló. A vizsgálat szükségességét ilyen esetekben a szakorvos általában elmondja, indokolja. Például a nőgyógyász vagy onkológus szükségesnek tartja a BRCA státusz ismeretét valamilyen kezelés megválasztásához. A gyermekorvos a klinikai tünetek alapján felállított egy diagnózist, de szeretné azt genetikai vizsgálattal is alátámasztani pl. esetleges prenatalis diagnosztika, vagy kezelés elindítása miatt (pl.: neurofibromatózis, Wilson-kór).

Ilyen vizsgálatok előtt, néhány ellenőrző kérdéssel tisztázni tudjuk, hogy a vizsgálatot kérő személy tisztában van-e a vizsgálat céljával, a lehetséges eredményével és csak akkor javasoljuk a tanácsadást, ha hiányosságok derülnek ki, vagy konkrétan kéri a genetikai tanácsadást. Járulékos eredmény itt sem születik, az eredmény értelmezése azonban ilyen esetben már sokszor kívánja genetikai szakember közreműködését akár negatív, tehát eltérés nélküli esetben is, mert például az örökletes emlő- és petefészekrák hajlam nélküli eredménye egyáltalán

nem zárja ki az emlő vagy petefészek daganatos megbetegedését.

- Komplex genetikai vizsgálatoknál, amikor csak egy iránydiagnózis van és egy kiterjedt génpanel-vizsgálatot vagy esetleg array-vizsgálatot kell végeznünk, akkor szinte biztosan szükség van a vizsgálatot megelőző genetikai tanácsadásra. Itt a szakma szabályai szerint meg kell adnunk az előzetes tájékoztatást. Természetesen – ritkán – itt is előfordulhat, hogy pl. egy szakmailag képzett személy kéri a vizsgálatot (molekuláris biológus, szakorvos), vagy valaki más már megadta a szükséges felvilágosítást genetikai tanácsadás keretében, így itt is lehetőséget teremtünk a tanácsadáshoz való jogról való aktív lemondásra. Az ilyen típusú eredmények értelmezésére szinte mindig szükség van és ehhez a szakember által végzett genetikai tanácsadás az egyetlen megfelelő megoldás, írásos összefoglaló elkészítésével együtt.

A kockázatelemző rendszer lefejlesztett verzióján alapuló kockázatelemzést az Egészségügyi Tudományos Tanács – Humán Reprodukciós Bizottság szakértői is megvizsgálták és a módszert jóváhagyták, bevezetése folyamatban van a mindennapi gyakorlatunkba.

## ÖSSZEFOGLALÁS

A tudomány fejlődése sokkal nagyobb tempóban halad jelenleg, illetve ebből sokkal több információ jut el a laikus emberekhez az internetnek köszönhetően. Olyan alternatív technológiai lehetőségek, mint a videokonferenciák, adatrögzítések, interaktív eszközök, mesterséges intelligencia alapú szoftverek állnak rendelkezésre a hétköznapi emberek és a szakemberek számára.

Az egészségügy egy speciális terület, amelynek fejlesztésére folyamatos igény jelentkezik. Ezeknek a fejlesztéseknek azonban a legtöbbször pénzügyi korlátai vannak. Ennek ellenére már vannak kis „oázisok”, így például egyre több mesterséges intelligencia alapú döntést segítő megoldás fejlesztése, tesztelése vagy már éles használata valósul meg az egészségügyben. Ilyen például a képalkotó eljárások leleltetése, rheumatoid arthritis diagnózisának felállítása, röntgenképek kiértékelése. Megindultak a fejlesztések az egyéni kezelési terv meghozatalára már az onkológia területén, ami jelentős segítség a páciens gyógyulásához.

Az, hogy ilyen mennyiségben érhető el a hétköznapi ember számára genetikai vizsgálat, sok esetben túlzó és felesleges. Szakmai szempontok alapján már most is ismerünk és említhetünk kétes vagy bizonytalan hasznosságú genetikai tesztek. Ilyen például a PGT-A (aneuploidia irányába történő preimplantációs genetikai tesztek), amellyel kapcsolatban napjainkban is éles vita zajlik (házánkban is) [20, 21]. Vannak szakemberek, akik az IVF sikerességének növelése (több sikeres élveszülés, kevesebb vetélés) érdekében bevethető hasznos eszköznek tartják a PGT-A-t, és vannak, akik nem is javasolják az engedélyezését, ahogy pl. Nagy-Britanniában és hazánkban sem. Természetesen a várandósságért küzdő párok megtalálják a megoldást, kül-

földre mennek a tesztekért abban a hitben, hogy itthon valami jótól fosztják meg őket.

A genetikai tesztek gyors fejlődése a módszerek egyszerűsödésének és a szekvenáló készülékek kapacitásbeli növekedésének köszönhető. Mindez magával vonja, hogy nagyságrendekkel több adat keletkezik a korábbi évtizedekhez képest, amelyeket kiértékelni, értelmezni és tárolni kell. A technológia fejlődése mellett az egészségügyi információkhoz történő könnyebb hozzáférés egyaránt a genetikai tanácsadások iránti igényt növelte. Ezzel az igénynövekedéssel és a szűkös erőforrások (elsősorban a megfelelő szakorvosok száma) összhangjának megteremtésével a jogi környezet szabályozása nem tudott lépést tartani: megnőtt igények ellenére is csak az a kevés klinikai genetikai szakvizsgáló rendelkező orvos nyújthat genetikai tanácsadást. Ennek kezelésére egy működőképes megoldás lehetne, ha megfelelő genetikai jártassággal és szakudással rendelkező nem orvos szakemberek is lehetőséget kapnának az egyszerűbb genetikai konzultációk, tanácsadások lebonyolításában.

A genetikai, vagy más egészséggel kapcsolatos adathalmaz közvetlen hasznosítása, vagyis a javaslatok, kockázatok, védettségek információhalmazának visszajuttatása az egyénhez, a páciensekhez, feltehetően a nem túl távoli jövőben megvalósulhat. Az egyik lehetőség, hogy a már meglévő betegségünk egyediségét, divatos kifejezéssel személyre szabottságát tudjuk megismerni és jó eséllyel értelmezni, felhasználni a kezelés tervezésében. Ez egy onkológiai betegnek egyértelműen hasznosnak tűnhet.

Másrészt viszont – ha a valódi primer prevencióban gondolkodunk, vagyis a betegségeket szeretnénk megelőzni -, akkor egészséges embereket kell szembesítenünk azzal, hogy mi vár az egészségi állapotukra. De akarjuk-e tudni a jövőt?

Már a most rendelkezésünkre álló lehetőségek (a genetikai szűrések és vizsgálatok sora) mellett is úgy tűnik, hogy leginkább a megnyugvás elérése érdekében, a negatív (eltérés nélküli) eredmény reményében végeztetnek az emberek vizsgálatokat. Ritkán találkozunk olyan pácienssel, aki képes és akar szembesülni saját, vagy hozzátartozója, leginkább magzata, gyermeke magas betegségkockázatával, amikor még egészséges. Aki képes erre, az is ritkán képes olyan tartós életmódváltásra, ami az egészségesebb, hosszabb élet

ígéretét hordozza. Közhely és igaz, hogy inkább szedünk gyógyszereket, minthogy lemondjunk valamilyen szokásunkról. De a tartós gyógyszereszedéssel kapcsolatban is mindig kérdés marad az adherencia, lásd ezt pl. magas vérnyomás esetében.

A jelenleginél sokkal nagyobb személyes támogatásra, segítségre lesz szükség ahhoz, hogy az emberek feldolgozzák és kezelni, hasznosítani tudják – többek között – az AI által szolgáltatott információkat. A jelen orvosainak is fontos feladatuk a személyes odafigyelés, az egyedi szempontok felismerése és figyelembevétele. Ha az információhalmazt hasznosítani szeretnénk, akkor arra van szükség, hogy az emberek közreműködjenek abban, hogy a kockázatukat csökkentsük: vegyenek részt a javasolt szűréseken, tartsák be a javasolt életmódi változtatásokat, higgyék el, hogy ez megvalósítható és az eredmény bekövetkezik. Ha a közelmúlt COVID-19-cel kapcsolatos tapasztalataira gondolunk, akkor ez egyáltalán nem lesz könnyű. Talán az orvos-beteg találkozó nagy részét a jelenlegi pszichológusok, dietetikusok, életmód-tanácsadók tudásával felvértezett szakemberekkel folytatott beszélgetésekre kell majd cserélni.

A technika fejlődését jól mutatja, hogy pár évtized alatt megvalósult a lakás méretű számítógépek gyűri vagy karóra méretűvé csökkentése úgy, hogy az adattároló és számolási kapacitásuk nagyságrendeket növekedett. Ma már nem csak a személyes adatainkat kell védeni az illetéktelenektől, hanem a biológiai, genetikai információinkat is. Egy rutin-szerű teljes exom – génállományunk minden, fehérjéj kódoló részének – szekvenálása már majdnem az összes egyedi kódoló információkat, míg a genom szekvenálással a teljes genetikai kódunkat adjuk át a szakemberek kezébe.

A következő évek egyik meghatározó folyamata lesz az adatbiztonság továbbfejlesztése, valamint olyan – akár egy-egésített – genetikai és más orvosi szakágat érintő tanácsadó-, támogató rendszer kialakulása, ami a betegellátás eredményességét jelentős mértékben javítja.

Ez azért igazán fontos, hogy a páciensek hiteles forrásból tudjanak tájékozódni a saját betegségüket, genetikai állapotukat illetően.

Az általunk bemutatott hazai példa is mutatja, ezeknek a rendszereknek komoly létjogosultságuk van, amely rendszereket a betegút megfelelő részébe illesztve segítheti a pácienseket és a sokszor túlterhelt szakorvosokat egyaránt.

## IRODALOMJEGYZÉK

- [1] Lee CE, Singleton KS, Wallin M et al.: Rare Genetic Diseases: Nature's Experiments on Human Development. *iScience* 2020;23(5):101123. <https://doi.org/10.1016/j.isci.2020.101123>
- [2] Berger KM, Schneck PA: National and Transnational Security Implications of Asymmetric Access to and Use of Biological Data. *Front Bioeng Biotechnol* 2019;7:21. <https://doi.org/10.3389/fbioe.2019.00021>
- [3] Phillips KA, Deverka PA, Hooker GW et al.: Genetic Test Availability And Spending: Where Are We Now? Where Are We Going? *Health Aff (Millwood)* 2018;37(5):710-716. <https://doi.org/10.1377/hlthaff.2017.1427>
- [4] Zhou Y: NIFTY – A reliable NIPT technology. *Biomedical Papers* 2018;162:20.
- [5] Prenatal gene test Nifty under international scrutiny amid links to Chinese military. 2021; Available from:

- <https://www.theguardian.com/world/2021/sep/07/chinese-prenatal-gene-test-under-scrutiny-amid-links-to-military>.
- [6] Információ- és kiberbiztonság, ed. T. Bernát. 2020, Budapest: Ludovika Egyetemi Kiadó.
- [7] Greenbaum D: Cyberbiosecurity: An Emerging Field that has Ethical Implications for Clinical Neuroscience. *Camb Q Healthc Ethics* 2021;30(4):662-668. <https://doi.org/10.1017/S096318012100013X>
- [8] Palicz T, Sas T, Szabó Z et al.: Magyar kórházakban előfordult zsarolóvírus támadások esetei. *IME – Az egészségügyi vezetők szaklapja* 2021;20(1):7 <https://doi.org/10.53020/IME-2021-105>
- [9] Palicz T, Sas T, Tisoczki J, et al.: “Your money or your life!” – Ransomwares in healthcare information systems. *Orv Hetil* 2020;161(36):1498-1505. <https://doi.org/10.1556/650.2020.31788>
- [10] Tóth T, Palicz T, Szócska M: A magyar egészségügyi szakemberek digitális technológiákkal kapcsolatos attitűdjének vizsgálata. *IME – Az egészségügyi vezetők szaklapja* 2020;19(2):5.
- [11] Agarwal R, Gao GG, DesRoches CM et al.: Research Commentary – The Digital Transformation of Healthcare: Current Status and the Road Ahead. *Inf. Syst. Res.* 2010;21:796-809. <https://doi.org/10.1287/isre.1100.0327>
- [12] Gordon ES, Babu D, Laney DA: The future is now: Technology’s impact on the practice of genetic counseling. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2018;178(1):15-23. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31599>
- [13] Otten E, Birnie E, Ranchor AV et al.: Online genetic counseling from the providers’ perspective: counselors’ evaluations and a time and cost analysis. *Eur J Hum Genet* 2016;24(9):1255-61. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.283>
- [14] Meskó B, Görög M: Rövid útmutató egészségügyi szakemberek számára a mesterséges intelligencia korában. *Magyar Tudomány* 2020;181:1361-1377. [10.1556/2065.181.2020.10.8](https://doi.org/10.1556/2065.181.2020.10.8)
- [15] Reddy S, Fox J, Purohit MP: Artificial intelligence-enabled healthcare delivery. *J R Soc Med* 2019;112(1):22-28. <https://doi.org/10.1177/0141076818815510>
- [16] Uhlmann WR, Hoskovec J, Freivogel M: 40 years and beyond for the National Society of Genetic Counselors: Reflections on genetic counseling practice. *J Genet Couns* 2020;29(6):888-893. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1301>
- [17] Kearney E, Wojcik A, Babu D: Artificial intelligence in genetic services delivery: Utopia or apocalypse? *J Genet Couns* 2020;29(1):8-17. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1192>
- [18] Obermeyer Z, Emanuel EJ: Predicting the Future – Big Data, Machine Learning, and Clinical Medicine. *N Engl J Med* 2016;375(13):1216-9. <https://doi.org/10.1056/NEJMp1606181>
- [19] Dias R, Torkamani A: Artificial intelligence in clinical and genomic diagnostics. *Genome Med* 2019;11(1):70. <https://doi.org/10.1186/s13073-019-0689-8>
- [20] Cornelisse S, Zagers M, Kostova E et al.: Preimplantation genetic testing for aneuploidies (abnormal number of chromosomes) in in vitro fertilisation. *Cochrane Database Syst Rev* 2020;9:CD005291. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD005291.pub3>
- [21] Preimplantation Genetic Testing: ACOG Committee Opinion, Number 799. *Obstet Gynecol* 2020;135(3):e133-e137. <https://doi.org/10.1097/AOG.0000000000003714>

## A SZERZŐK BEMUTATÁSA



**Dr. Tobiás Bálint** PhD 2010-ben végzett a Semmelweis Egyetemen Gyógyszerésztudományi Karán, majd ugyanitt 2015-ben szerzett PhD fokozatot. Imáron egy évtizedes tapasztalata van molekuláris genetikai laboratórium szakmai működésének szervezésében és fenntartásában. Jelentős munkát fe-

tetett – a hazai és nemzetközi szinten is egyedülálló – pajzsmirigydaganatokat dignitását előrejelző génpanel kidolgozásába. Nagy jártassággal rendelkezik az újgenerációs prenatális és onkológiai genetikai vizsgálatok területén is. Jelenleg a magánszektorban dolgozik vezető beosztásban, illetve a Semmelweis Egyetem Egészségügyi Menedzserképző Központ végzős hallgatója.



**Dr. Klujber Valéria** csecsemő- és gyermekgyógyász szakorvos, Egészségügyi menedzsmint szakértő másoddiplomáját 2007-ben szerezte a Nyugat-Magyarországi Egyetemen. Végzése, 1985

óta tart genetikai tanácsadást, szakképesítését 1999-ben kapta meg. Érdeklődési területe az egészségmegőrzés, a betegség-megelőzés. Jelenleg a Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Módszertani Igazgatóságán dolgozik és magánszolgáltatónál tart genetikai tanácsadást.





**Dr. Kósa János** a klinikai orvostudományok doktora, tudományos főmunkatárs, laborvezető, SE-ÁOK Belgyógyászati és Onkológiai Klinika diagnosztikai laborigazgató, Vascular Diagnostics Kft. Molekuláris biológus és immunológus. Egyetemi tanulmányai (ELTE) után a Richter Zrt. Molekuláris Biológiai Kutatólaboratóriumának munkatársaként Magyarországon az elsők között alkalmazott nagymértékben robotizált vizsgálatokat új, hatásos gyógyszervegyületek in-vitro keresésére. Később alapítója Magyarország korábban vezető privat géndiagnosztikai laboratóriumának, a

PentaCore-nak. Jelenleg a Vascular Diagnostics szakmai irányítása mellett a Semmelweis Egyetem Belgyógyászati és Onkológiai Klinika tudományos főmunkatársa, a molekuláris diagnosztikai vizsgálatok csoportvezetője. Fő tudományos érdeklődési területe a különböző szerzett (tumor) illetve öröklött genetikai alapú betegségek korai és gyors diagnosztikája és a terápiás döntések géndiagnosztikai támogatása. Jelentős tapasztalattal bír klinikai diagnosztikai (CE, IVD) eljárások fejlesztése és futtatása tekintetében. Több mint hetven, nemzetközi referált folyóiratban megjelent – összesen 170 feletti impact faktorú – közleménye és számos hazai szakmai és ismeretterjesztő cikke jelent meg.



**Dr. Palicz Tamás** 1993-ban szerezte orvosdoktori diplomáját a Debreceni Egyetemen, majd 1998-ban belgyógyász szakorvos lett. 2003-tól dolgozik vezetőként, kezdetben a Semmelweis Egyetem Stratégiai és Működésfejlesztési Főigazgatóság főigazgató-helyetteseként, majd 2005-től a Kútvölgyi Klinikai Tömb orvosigazgatójaként szerzett tapasztalatot az egészségügyi szervezetek vezetésében. 2010 és 2013 között a Nemzeti Fejlesztési Ügynökség

Humán erőforrás-programok Irányító Hatóságát (HEP IH) irányította. 2015 végétől a Semmelweis Egyetem Egészségügyi Menedzserképző Központ stratégiai igazgató-helyettese. Fő érdeklődési területe az egészségügyi szervezetek folyamatközpontú menedzsmentje, szervezeti változások vezetése és projektmenedzsment. Komoly szakmai tapasztalattal bír az egészségfejlesztés területén is; szakmai vezetője volt az Országos Egészségfejlesztési Intézet és a Klebelsberg Iskolaferentartó Központ konzorciuma által megvalósított teljes körű iskolai egészségfejlesztés bevezetését célzó kiemelt uniós társfinanszírozású projektnek (TÁMOP-612A).

  
**Magyar Kórházzövetség**  
**XXXV. Kongresszusa**  
  
**2023. április 19-21.**  
  
**Helyszín: Tapolca, Hunguest Hotel Pelion**  
  
**Várjuk szeretettel!**  
<https://mkszkongresszus.hu>