

# EGY TUDOMÁNYÁG TRANSZDISZCIPLINÁRIS EVOLÚCIÓJA: KLINIKAI GENETIKA

## TRANSDISCIPLINARY EVOLUTION OF CLINICAL GENETICS

Kosztolányi György

az MTA rendes tagja, professor emeritus, Pécsi Tudományegyetem Orvosi Genetikai Intézet, Pécs  
kosztolanyi.gyorgy@pte.hu

### ÖSSZEFOGLALÁS

A közlemény új tudományágak kialakulásának folyamatát járja körül a klinikai genetika, egy rendkívül intenzív tevékenység evolúciójának elemzésével. A tudományágak kialakulásával foglalkozó kevés forrásmunka szerint az egyes ágak legalább három pontban különböznek egymástól: van saját módszertanuk, saját tevékenységi területük és ismeretelméletük. Jelen közlemény hat olyan kritériumot vizsgál, amelyek a tevékenység megkülönböztető sajátosságát, egyéb területektől való különbözőségét jelenítik meg. Az elemzés arra a következtetésre jut, hogy a klinikai genetika kétségen kívül önálló tudományágnak tekinthető. Továbbmenve, a klinikai genetika túlterjed az orvosi diagnosztika tevékenységi körén. Több tudományág paralel fejlődése során a tudományágak egymásra épülésével, egy kvázi evolúciós folyamatban, a klinikai genetika transzdiszciplínaris gondolatkörré alakult. A klinikai genetika transzdiszciplínaris jellegét figyelembe kell venni a kutatási projektek tervezésekor és bírálatakor, oktatási portfóliók összeállításakor és szakpolitikai érdekvényesítés során.

### ABSTRACT

The present study explores the process of the emergence of new disciplines by analysing the evolution of clinical genetics, a highly intensive activity. According to the few sources on the development of disciplines, each discipline differs from the others in at least three respects: it has its own methodology, its own field of activity, and its own theory of knowledge. This study examines six criteria that represent the distinctive characteristics of the activity, its difference from other fields. The analysis concludes that clinical genetics can undoubtedly be considered a discipline in its own right. What is more, clinical genetics extends beyond the scope of medical diagnostic activities. In the parallel development of several disciplines, through a quasi-evolutionary process of interdisciplinary development, clinical genetics has evolved into a transdisciplinary field of thought. The transdisciplinary nature of clinical genetics needs to be taken into account when designing and evaluating research projects, compiling educational portfolios, and advocating policy.

**Kulcsszavak:** tudományági sajátosságok, diagnosztika és kutatás, populációs variabilitás, transzgenerációs hatás, filozófiai vonatkozások

**Keywords:** disciplinary specificities, diagnostics and research, individual diversity, trans-generational impact, philosophical implications

A valóság tudományos feltárása a vizsgáló módszerek fejlődésével egyre mélyebbre terjed. A különböző területeken folytatott mélyfúrások olyan speciális ismereteket eredményeznek, amelyeknek értelmezése, alkalmazása szűk körre szorítkozik, a szuperspeciálódás izolálja a szakterületeket. Jól ismertek azok a helyzetek, amikor egyes értekezések, tudományos közlések bírálatára nehéz értő szakembereket találni. Az interdiszciplinaritás évek óta külön kategóriaként jelenik meg kutatók előmenetelének véleményezésében, de a fogalom gyakorlati kezelése sokszor nehézséget okoz.

Az alábbi elemzés ezzel a problémakörrel foglalkozik egy fiatal tudományág, a klinikai genetika alig több mint fél évszázadra terjedő fejlődésének elemzésével. A humán-genetika két alapvető tudományos szakaszhatárt ünnepelhet 2023-ban: kerek hetven éve jelent meg James D. Watson és Francis Crick leírása a DNS-kettősspirálról, és húsz éve jutott el a Human Genome Project (HGP) oda, hogy közölhető volt az emberi genom nyers szekvenciája. Az elmúlt alig több mint fél évszázadban az a tevékenység, amelyet klinikai genetikaként szokás megjelölni, bámulatatos fejlődésen ment keresztül, és mára olyan szintre jutott, ahol a fejlődés további irányának megvitatása mélyreható elemzéseket indukál (Borle et al, 2022; Tromans–Barwell, 2022).

A humán-genetikával több mint ötven éve gyermekgyógyászként kerültem kapcsolatba, amikor még szinte házi kézimunkával történt a kromoszóma-preparálás, később manuálisan végeztem szekvenálást is. Szerencsém volt megalapozni egy önálló egyetemi genetikai intézetet. A HGP világrajövelekor nyolc évet töltöttem az Egyesült Nemzetek Nevelésügyi, Tudományos és Kulturális Szervezetében (UNESCO), amikor a Nemzetközi Bioetikai Bizottság két alapvető deklarációt fogalmazott meg a genetikáról (URL1, URL2). Szervező feladatot kaptam az Egészségügyi Tudományos Tanácstól (ETT) a hazai „genetikai törvény” előkészítésében (URL3), államtitkári megbízottként szerveztem az első Ritka Betegség Nemzeti Program elkészítését (URL4), és több mint két évtizede van elnöki megbízatásom az ETT-ben humán reprodukciós és genetikai kutatási projektek, valamint szolgáltató egységek működési programjainak véleményezését végző bizottságban. Ezek a szinte hagymalevélként egymásra épülő feladatkörök olyan tapasztalatokat nyújtottak, amelyek alapján vállalkozni mertem az elemzésre.

A tudományágak kialakulásával foglalkozó kevés forrásmunka szerint az egyes ágak legalább három pontban különböznek egymástól: van saját módszertanuk, saját tevékenységi területük és ismeretelméletük. A klinikai genetika rendkívül intenzív evolúciójának elemzésére végül hat olyan kritériumot választottam, amelyek a tevékenység megkülönböztető sajátosságát jelenítik meg.

## I. MÓDSZEREK

A múlt század hatvanas éveiben a labormódszerek sorát a *fénymikroszkópos kromoszómavizsgálat* nyitotta meg, amellyel viszonylag egyszerű feltételekkel a genom durva strukturális eltéréseit ki lehetett mutatni. A következő lépés a *molekuláris citogenetika* a kromoszómák specifikus azonosítására nyújtott lehetőséget. A *molekuláris DNS-módszerek* a genom részletesebb szerkezeti elemzését tették lehetővé, a polimeráz láncreakció (PCR) viszonylag elérhető befektetéssel hamar elterjedt. A genom bázisszekvenciáját meghatározó *újgenerációs szekvenálási módszerekkel* a kezdeti manuális eljárásokból mára a teljes genom feltárását lehetővé tevő precíziós módszerek születtek, mind a DNS-alapú strukturális, mind az RNS-alapú funkcionális információk nyerésére. Jelentős fejlődésen ment keresztül az eredmények tudományos rendszerezése is a populációs statisztikától a bioinformatikáig.

Az evolúciós jellegű fejlődés értelmében bizonyos elemek idővel kiesnek a fő mederből, mások szelekciós előnyhöz jutnak. Jelenleg, a módszertani fejlődés eredményeként a fénymikroszkópos kromoszómavizsgálat háttérbe szorulásának tanúi vagyunk az orvosi diagnosztikában, fejlett országokban ma már az örökítő anyag igen finom részleteinek feltárására alkalmas molekuláris módszerek (aCHG, WES, WGS) jelentik a klinikai kivizsgálás első lépéseit is (Li, 2023). Fokozódó jelentősége miatt viszont a *fenotípus leírása*, amely a legelső tudományos igényű eljárás volt genetikai betegségek azonosítására, egyre nagyobb jelentőségre tesz szert (lásd később) (Boycott et al., 2013; Pengelly, 2022).

Összességében megállapítható, hogy a humángenetikai módszerek az életműködést programozó genetikai állomány alapvető szerkezeti és funkcionális elemeit tárják fel, ami a tudományág megkülönböztető sajátóságának tekinthető.

## II. A VIZSGÁLATOKKAL NYERT ISMERETEK

A módszerek fejlődésével a kapott információ tartalma egyre szélesebb körre terjedő, egyre mélyebbre hatoló lett. Referenciaértékű leírásra kerültek a fenotípus alapján addig csak valószínűsíthető *veleszületett genetikai szindrómák*, illetve a *számbeli és szerkezeti kromoszómális szindrómák*, majd a molekuláris technikák kibontakozásával a mendeli öröklődést követő *betegségekkel azonosítható bázisszekvencia szintű adatok* születtek. Az *újgenerációs szekvenálással* ma már a teljes genom, sőt az intronban, a nem kódoló szakaszokban előforduló variánsok kimutatása jelenti a kutatási projektek célpontját.

Az információk gyakorlati, klinikai haszna egyelőre vegyes képet mutat. Örövendetes, hogy egyre több monogénes betegség pontos diagnózisára van lehetőség. Ugyanakkor, a népegészségügyi jelentőségű, gyakori, komplex poligénes

öröklődést mutató betegségekre való hajlam megállapításának klinikai haszna (polygenic risk score) egyelőre csalódást keltő (Forzano et al., 2022). A 2003-ban először leírt humán genom szekvencia hiátusainak kiegészítése rendkívül intenzív tudományos-technikai fejlődésnek köszönhetően folyamatosan zajlik, az eddigi eredmények a humán genom óriási mértékű variabilitását mutatják (Liao et al., 2023). A feltárt *genomvariánsok* jelenléte és a klinikai tünetek közt nagyon mérsékelt ok-okozati összefüggések derülnek ki, nem jelentenek kóroki diagnózist, nehezen értelmezhetők, így ezek klinikai haszna (clinical utility) viszonylagos. A HGP korszakos jelentőségű, méltán ünnepeelt megalkotását követően a hozományt értékelő közleményekben a *missing heritability* éveken át csalódást kifejező, máig idézett fogalom volt (Gymrek–Goren, 2021). A háttérben genetikai okok – módosító-gátló-serkentő társvariánsok jelenléte, rejtve maradt szöveti mozaikosság, génextpressziót meghatározó epigenetikai tényezők – épp úgy jelen vannak, mint a fejlődésre ható környezeti faktorok.

Noha a humán genom óriási mértékű variabilitásának klinikai jelentőségét alig ismerjük, összességében megállapítható, hogy a genomikai ismeretek az élővilág egyik legfontosabb sajátosságát, a populáció individuális variabilitását, tagjainak egyedi önazonosságát mutatják, ami a klinikai genetika megkülönböztető sajátosságának tekinthető.

### III. A VIZSGÁLAT TÁRGYA, AZ ALKALMAZÁS CÉL(CSOPORT)JAI

A módszerek fejlődésével folyamatosan változtak a genetikai vizsgálatra került egyének célcsoportjai, és jelentős mértékben bővült azon kórképeknek a köre, amelyek genetikai háttérének megállapítása remélhető. A kezdeti *testi, szellemi rendellenességek* gyermekgyógyászti és szülészeti körben végzett diagnosztikáján a klinikai genetika fokozatosan túllépett, és valamennyi orvosi diszciplína tevékenységében megjelenő *monogénes betegségekre* kiterjedt, még ha egyelőre kutatási célú dominanciával is. A klinikai genetika *omnidiszciplináris* lett. A pontos szakmaspecifikus fenotípus leírásokkal, a minél homogénebb összetételű endofenotípus csoportok létrehozásával az egyes orvosi diszciplínák részvétele lényeges feltétele annak, hogy a nagyszámú páciens bevonásával, modern molekuláris módszerekkel folyó kutatási projektek tudományos értékű megállapításokhoz vezessenek. A feltáró jellegű *fenotípus-genotípus összefüggés elemzések* sikerességének az a feltétele, hogy az egyes klinikai diszciplínák a genomikai részletekkel azonos tudományos értékű rendszerszintű ismereteket hozzanak létre a fenotípusról (reverse phenotyping).

A kezdetben populációs szinten elhanyagolható gyakoriságú veleszületett testi, szellemi rendellenességek, enzimopátiák vizsgálata mintegy negyedszázada népegészségügyi szempontból különös jelentőséget nyert azzal, hogy egyre több

kórképben pontos kóroki diagnózisra nyílt lehetőség, s az informatikai forradalomnak köszönhetően a ritkák sokfélesége a populáció 6–8%-át érintő programként jelent meg (URL4). A *ritka betegségek* 80%-át genetikai háttérű rendellenességek jelentik (Boycott et al., 2013). Mind az egészségügyi ellátásban a klinikai tapasztalatok összegyűjtésével, mind a diagnosztikus és terápiás kutatási projektekhez megkívánt esetszámú kohorszok összállításával a nemzeti és nemzetközi együttműködés kiemelt jelentőséget kapott.

A *tünetmentes, „egészséges”* egyének véletlenül feltárt anomáliái, a környezetfüggő élettani reakciók genetikai háttérének feltárása egyre nagyobb szerepet kap. A klinikai genetika tudományági elemzésében *meghatározó jelentőségű az „embrió–magzat–ivarsejt” célcsoport*. A szülészethez kötődő magzati diagnosztika a klinikai genetika fontos területét jelenti kezdettől fogva, az asszisztált reprodukciós technikák folyamatos fejlődése pedig egyik meghatározó tényezője a klinikai genetika evolúciójának.

Összességében megállapítható, hogy a klinikai genetika omnidiszciplináris: minden orvosi diszciplína szerves része. Ez azt is jelenti, hogy a betegellátás keretében végzett orvosi tevékenység alkotó része a genetikai, feltáró jellegű tudományos kutatásnak, ami a klinikai genetika megkülönböztető sajátosságának tekinthető.

#### IV. A TEVÉKENYSÉG FELTÉTELEI

A vizsgálatok *tárgyi feltételei* a kézimunka szinttől a CE (Conformité Européenne, európai megfelelőség) minősítésű készülékek megjelenéséig fejlődtek, a klinikai genetika ma az automatizálás, a robotika korszakába készül belépni. Hasonló változás mutatkozik a *személyi feltételekben*. A kezdetben szinte hobbiszinten tevékenykedő gyerekgyógyász, szülész, laboros szakorvosokat, kutatókat hatóságilag képzett specialisták (klinikai genetikai, molekuláris genetikai diagnosztikai, labordiagnosztikai képzettség) váltották fel, akik szakképesítések megszerzésével válnak jogosultá arra, hogy humán mintákon diagnosztikai tevékenységet végezzenek. A humán genetikai, majd molekuláris genetikai diagnosztikai szak nemzetközileg elfogadott különálló szakképesítési rangot nyert. Egyre növekvő szerep vár a diagnosztikai szolgáltatásban a bioinformatikusokra.

A klinikai genetikai tevékenység megindulását követően a szakma és a társadalom hamar szembesült azzal, hogy a vizsgálatok minden más orvosi szakágtól eltérően olyan adatokat eredményeznek, amelyek az egyén különleges személyi adatait jelentik, életre szólóak és a családtagokra is vonatkozhatnak. Ez fontos *etikai elvek* figyelembevételére intette a szakmát. Az egyén méltóságát védő eljárásrend alapján folytatott *genetikai tanácsadás* nagyon gyorsan a tevékenység

szerves, kikerülhetetlen fázisa lett. A fejlett országokkal egy időben hazánk is *külön törvényt* alkotott a genetikai diagnosztika, kutatás, biobankolás szigorú szabályozására, amely meghatározza az emberen végzett vizsgálatok etikai elveit (URL3).

Az évek során jelentős fejlődést mutatott a *tevékenység szervezeti kerete*. A kezdetben egyéni ambíciók alapuló kutatócsoportok, tradicionális klinikai egységek keretében folytatott részmunkaidős tevékenységek mellett *hatósági engedéllyel rendelkező intézetek* jelentek meg. Világszerte, így hazánkban is szaporodnak a molekuláris genetikai diagnosztikai laboratóriumok, amelyeknek nincs közvetlen kapcsolatuk a páciensekkel. Akár állami, akár magánfenntartású a szolgáltatás, fokozódó elvárásként jelenik meg a nemzetközi normákhoz igazodó minőségkontroll.

Összességében megállapítható, hogy a klinikai genetikai tevékenységet sajtósági, a többi orvosi diszplínákkal összevetve szigorúbb etikai, jogi, társadalmi kontroll övezi, ami a klinikai genetika megkülönböztető sajtóságának tekinthető.

## V. TÁRSADALMI ELFOGADOTTSÁG

Az emberen végezhető genetikai vizsgálatoknak keretet adó etikai-jogi-társadalmi (Ethical, Legal and Social Implications, ELSI) vonatkozások már a HGP-ban kiemelt pontként kerültek megfogalmazásra. A klinikai genetika – a pontos diagnózisra, egyedi kockázatbecslésre, családtervezésre terjedő szolgáltatásként – úgy vált az egészségügyi ellátórendszer szerves részévé, hogy a sajtósági etikai, jogi szempontok szükségessége általános *társadalmi elfogadottságot* nyert, még ha bizonyos kérdéseket néha viták is kísérnek. *Nemzetközi és nemzeti deklarációk, jogalkotások születtek*, az UNESCO (URL1, URL2) mellett az Egyesült Nemzetek (UN), az Európai Unió, a Gazdasági Együttműködési és Fejlesztési Szervezet (OECD) jelentetett meg iránymutató állásfoglalásokat, jelezve a legmagasabb szinten deklarált elfogadottságot.

A klinikai genetika társadalmi elfogadottságában sajátos vonás, hogy a közvélemény jelentős része a genetikát ma is *kutatásként* értelmezi. Kétségtelen, hogy a kutatási projektek, a genotípus-fenotípus összefüggéseket elemző vizsgálatok jelentős részben a klinikai szolgáltatás keretében történnek, a közvetlen betegellátás eredményeit veszik figyelembe. Részből ebből adódik, hogy a kutatási célok mellett fokozódó hangsúly esik a vizsgálatok *klinikai hasznosulására*. A klinikai genetikának kezdettől fogva meghatározó elemét jelentik a *populációs szűrővizsgálatok*, köztük külön céliránnyal folytatott programok, így például újszülöttkori, hordozóság (carrier) szűrések, amelyeket élénk társadalmi érdeklődés kísér. Ugyancsak kezdettől fogva szerves része a klinikai genetikának a *prenatá-*

*lis magzati diagnosztika*, amelyhez az elmúlt évtizedekben egyre erőteljesebben csatlakozik a *preimplantációs diagnosztika*.

A klinikai genetika társadalmi beágyazódásában az elmúlt években fokozódó problémaként jelenik meg az egyre mélyebbre hatoló *információözon értelmezésének, kommunikálásának nehézsége*. Egy újgenerációs genetikai vizsgálat eredményéből, a számokból és betűkből álló adatsorból a laikus egyének képtelenek megérteni a betegségük kimenetelére vonatkozó információt. A genomikai vizsgálati adatsor értelmezésekor a genetikus kénytelen algoritmusokat használni, megfelelő képzettséggel rendelkező bioinformatikusokkal együttműködni. Az eredményt csak genetikai tanácsadás keretében lehet érthetővé tenni a laikus páciensek számára, elmagyarázva, melyik variáns jelent fokozott kockázatot bizonyos betegségekkel szemben, vagy melyeket kell figyelembe venni terápiás vagy életmódjavaslat szempontjából.

Az elmúlt évtizedben rendkívül fontos hangsúlyként jelent meg a lehetőség az *egyén genetikai állományának szerkesztésére* (CRISPR, clustered regularly interspaced short palindromic repeats, halmozottan előforduló, szabályos közzel elválasztott palindromikus ismétlődések), aminek az etikai megítélését egyelőre az a konszenzus övezi, hogy az egyén betegségének kezelésében a szerkesztés elfogadható, viszont az ivarsejtek, embriók átszerkesztése a transzgenerációs beavatkozás veszélye miatt nem. Módszertani lehetőség rendelkezésre áll arra is, hogy bizonyos előnyösnek vélt tulajdonságok elérhetőek lehetnek genetikai beavatkozással (sporttehetség, szellemi készség, *design baby* stb.), amivel szemben fokozott társadalmi felügyelet szükséges.

Alapvető új terület nyílt meg a klinikai genetika előtt az asszisztált reprodukciós technikák fejlődésével: a *reprodukciós genetika* az eredetileg egyéni, családi igényeket kielégítő klinikai genetika előtt generációs távlatokat nyitott, óriási társadalmi figyelmet keltve.

Az elmúlt tíz–tizenöt évben rendkívül dinamikus bővülő *epigenetikai ismeretbővülés* máris rendkívül fontos megállapításokat hozott például a tumordiagnosztikában. Ebben a vonatkozásban egyelőre mérsékelt a társadalmi érdeklődés, viszont komoly feladatot jelent a szakma számára, hogy felhívja a társadalom – szülők, orvosok, pedagógusok, döntéshozók – figyelmet arra a felelősségre, ami az életre szóló meghatározottságot jelentő környezetfüggő epigenetikai beállítódásokhoz kötődik: milyen környezetet biztosítsunk magunknak, gyermekeinknek, a következő generációnak?

Összességében megállapítható, hogy a klinikai genetika – a pontos diagnózisra, egyedi kockázatbecslésre, családtervezésre terjedő szolgáltatásként – társadalmi elfogadottságot nyert. Ezzel együtt, az egyén, a család egészségügyi igényeinek kielégítésén túl az élővilág lényegére, a reprodukcióra, a következő generációkra terjedő hatással bővült, ami a klinikai genetika megkülönböztető sajátosságának tekinthető.

## VI. FILOZÓFIAI VONATKOZÁSOK

A genomikai ismeret- és módszerbővülés nyomán a klinikai genetika olyan kérdések elé került, amelyek a tevékenység kezdetekor elképzelhetetlenek voltak. Néhány példa: mi az egészség, mi a normális (diszkrimináció!)? Meddig terjed az individuum jogi önállósága (családon belül, kutatásban)? Szabad-e megtenni, amire lehetőség van (technológiai abszolútizmus, CRISPR, design baby, *újszülöttek genomikai szűrése* stb.)? Milyen környezetet biztosítsunk saját, utódaink egészségének védelmére (epigenetika)? E súlyos kérdések az egyén által közvetlenül, genetikai tanácsadás nélkül elérhető vizsgálatok formájában (direct-to-consumer) máris elérték a mindennapjainkat (Nolan–Ormondroyd, 2023). A technikai fejlődésnek köszönhetően a módszerek hatékonyságának fejlődése együtt járt a vizsgálatok önköltségének csökkenésével, így ma már a teljes genomszekvenálás is elvégezhető elérhető áron. Ez a lehetőség találkozik az emberek saját jövőjük, majdani betegségeik megismerésére irányuló kíváncsiságával. Így olyan jósló jellegű információkhoz juthatnak, amelyek betegségekkel szembeni akár kis százalékos valószínűséget jelentenek csak, ráadásul olyan betegségekre vonatkozóan, amelyek megelőzésére, kezelésére jelenleg nincsenek lehetőségek. A szolgáltatást igénybe vevő páciens az ilyen információk fogadására nincs felkészítve. Ebből következően, a még egészséges egyén későbbi súlyos betegségét előrejelző információ jelentős pszichés sérüléseket okozhat. Továbbmenve: ilyen információk a reprodukciós genetika révén az egyén utódaira, a következő generációkra is hatással lehetnek.

Összességében megállapítható, hogy a genetikával kapcsolatos régi filozófiai témák mellé (determinizmus, redukcionizmus, *nature/nurture* stb.) a klinikai genetika új kérdéseket hozott felszínre (utilitarianizmus, individualizmus, személyi autonómia, az egyéni és a faji/generációs felelősség), ami a klinikai genetika minden más orvosi diszciplínától eltérő, megkülönböztető sajátosságának tekinthető.

## MEGBESZÉLÉS

Egy tudományág alapvető meghatározója a célirány behatároltsága, amelynek alapján megszervezi kereteit. Minden tudományágnak saját szellemi története, tárgya és módszertana, saját szakembergárdája van a terület megismerésére és a tárgy oktatására, saját ismeretelmélete, koncepciója, társadalmi kötelezettsége, amely megkülönbözteti minden más szakágtól.

Jelen elemzésben említésre került kritériumok – a módszerek, a nyert információk tartalma, a betegellátás során végzett tevékenység feltáró kutatási értéke, a szolgáltatás személyi tárgyi és szervezeti feltételei – alapján aligha vitatható, hogy *a klinikai genetika önálló tudományágnak tekinthető*. Az elemzés arra is



utal, hogy a klinikai genetika túlterjedt az orvosi diagnosztikai tevékenység körén. Az emberi méltóságot védő etikai, jogi szempontok hangsúlyos érvényesülése révén szoros interaktív kapcsolatba került az etikával, a jogtudománnyal. Az élővilág alapvető sajátosságait jelentő egyedi variabilitást és különösen a reprodukciót, továbbá a genomszerkesztést érintő lehetőségei révén a klinikai genetikai tevékenység a jövő generációkra, sőt az emberi faj befolyásolására is hatással lehet, így súlyos filozófiai kérdéseket vet fel.

A klinikai genetika rendkívül dinamikus fejlődésének evolúciós elemzése a szakágak kialakulásának egy kevésbé közismert értelmezésére hívja fel a figyelmet. A tudományágak paralel fejlődése során, a tudományágak egymásra épülésével, egy kvázi evolúciós folyamatban az egyes területek közt kölcsönhatások jönnek létre, egyes alterületek szelektív előnyhöz juthatnak, mások kihullanak. Az így kialakuló tudományág transzdiszciplínaként vagy metadiszciplínaként kezelhető (Cohen–Lloyd, 2014; Riglot, 2020).

Összefoglalásként megállapítható, hogy a klinikai genetika önállóvá válásával párhuzamosan egyéb tudományágak egymásra épülésének eredményeként *transzdiszciplínaris gondolatkörre* vált. A tudományágak fejlődésének ez a modellje azt fejezi ki, hogy a valóság feltárásában a szűk területekre fókuszáló kutatások, mélyfúrások mellett jelentős kölcsönhatások történnek a szűk csatornák közt, s az egyes tudományágak közti horizontális kapcsolatok kölcsönös gerjesztő hatást fejtenek ki egymásra. A klinikai genetika transzdiszciplínaris jellegét figyelembe kell venni kutatási projektek tervezésekor és bírálatakor, oktatási portfóliók összeállításakor és szakpolitikai érdekérvényesítés során egyaránt.

## IRODALOM

- Borle, Kennedy – Kopac, Nicola – Dragojlovic, Nick et al. (2022): Where Is Genetic Medicine Headed? *European Journal of Human Genetics*, 30, 496–504. DOI: 10.1038/s41431-021-01017-2, <https://www.nature.com/articles/s41431-021-01017-2>
- Boycott, Kym M. – Vanstone, Megan M. – Bulman, Dennis E. et al. (2013): Rare-Disease Genetics in the Era of Next-Generation Sequencing: Discovery to Translation. *Nature Reviews Genetics*, 14, 681–691. DOI: 10.1038/nrg3555, <https://tinyurl.com/ycyzp55x>
- Cohen, Eli B. – Lloyd, Scott (2014): Disciplinary Evolution and the Rise of the Transdiscipline. *International Journal of an Emerging Transdiscipline*, 17, 189–215. DOI: 10.28945/2045, <https://www.inform.nu/Articles/Vol17/ISJv17p189-215Cohen0702.pdf>
- Forzano, Francesca – Antonova, Olga – Clarke, Angus et al. (2022): The Use of Polygenic Risk Scores in Pre-implantation Genetic Testing: An Unproven, Unethical Practice. *European Journal of Human Genetics*, 30, 493–495. DOI: 10.1038/s41431-021-01000-x, <https://www.nature.com/articles/s41431-021-01000-x>
- Gymrek, Melissa – Goren, Alon (2021): Missing Heritability May Be Hiding in Repeats. *Science*, 373, 1440–1441. DOI: 10.1126/science.abl7794, [https://www.researchgate.net/publication/354819419\\_Missing\\_heritability\\_may\\_be\\_hiding\\_in\\_repeats](https://www.researchgate.net/publication/354819419_Missing_heritability_may_be_hiding_in_repeats)

- Li, Dong (2023): Genome Sequencing as a Single Comprehensive Test in Molecular Diagnosis. *European Journal of Human Genetics*, 31, 3–4. DOI: 10.1038/s41431-022-01215-6
- Liao, Wen-Wei – Asri, Mobin – Ebler, Jana et al. (2023): A Draft Human Pangenome Reference. *Nature*, 617, 312–324. DOI: 10.1038/s41586-023-05896-x, <https://www.nature.com/articles/s41586-023-05896-x>
- Nolan, Joshua J. – Ormondroyd, Elisabeth (2023): Direct-to-Consumer Genetic Tests Providing Health Risk Information. *Clinical Genetics*, 104, 3–21. DOI: 10.1111/cge.14332, <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/cge.14332>
- Pengelly, Reuben J. (2022): Early Illustrations of the Importance of Systematic Phenotyping. *European Journal of Human Genetics*, 30, 1102. DOI: 10.1038/s41431-022-01165-z, <https://www.nature.com/articles/s41431-022-01165-z>
- Rigolot, Cyrille (2020): Transdisciplinarity as a Discipline and a *Way of Being*: Complementarities and Creative Tensions. *Humanities and Social Sciences Communications*, 7, Article Number 100. DOI: 10.1057/s41599-020-00598-5, <https://www.nature.com/articles/s41599-020-00598-5>
- Tromans, Eva – Barwell, Julian (2022): Clinical Genetics: Past, Present and Future. *European Journal of Human Genetics*, 30, 991–992. DOI:10.1038/s41431-022-01041-w, <https://www.nature.com/articles/s41431-022-01041-w>
- URL1: *Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights*. UNESCO 1997. <https://www.unesco.org/en/ethics-science-technology/human-genome-and-human-rights?hub=387>
- URL2: *International Declaration on Human Genetic Data*. UNESCO 2003. <https://www.unesco.org/en/ethics-science-technology/human-genetic-data?hub=387>
- URL3: *2008. évi XXI. törvény a humángenetikai adatok védelméről, a humángenetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól*. Országgyűlés, 2008. <https://net.jogtar.hu/jogszabaly?docid=a0800021.tv>
- URL4: *Ritka Betegségek Nemzeti Terve*. Emberi Erőforrás Minisztérium, 2013. [https://www.pfizer.hu/files/1-Hungary\\_RD-National-Plan\\_2013-2020\\_Hungarian.pdf](https://www.pfizer.hu/files/1-Hungary_RD-National-Plan_2013-2020_Hungarian.pdf)