

# Koristi i mane genetičkih genealoških testova za osobnu upotrebu

---

**Bubalo, Barbara**

**Master's thesis / Diplomski rad**

**2022**

*Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj:* **University of Zagreb, Faculty of Humanities and Social Sciences / Sveučilište u Zagrebu, Filozofski fakultet**

*Permanent link / Trajna poveznica:* <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:131:467977>

*Rights / Prava:* [In copyright](#)/[Zaštićeno autorskim pravom.](#)

*Download date / Datum preuzimanja:* **2024-05-20**



*Repository / Repozitorij:*

[ODRAZ - open repository of the University of Zagreb Faculty of Humanities and Social Sciences](#)



SVEUČILIŠTE U ZAGREBU

FILOZOFSKI FAKULTET

Odsjek za etnologiju i kulturnu antropologiju

Diplomski rad

KORISTI I MANE GENETIČKIH GENEALOŠKIH TESTOVA ZA  
OSOBNU UPOTREBU

Barbara Bubalo

Mentor: Dr.sc. Darko Polšek, redovni profesor

Dr.sc. Martina Podnar Lešić, znanstvena suradnica

ZAGREB, rujan 2022.

## IZJAVA O AUTORSTVU

Izjavljujem pod punom moralnom odgovornošću da sam diplomski rad „Koristi i mane genetičkih genealoških testova za osobnu upotrebu“ izradila potpuno samostalno uz stručno vodstvo mentora dr.sc. Darka Polšeka i dr.sc. Martine Podnar Lešić. Svi podaci navedeni u radu su istiniti i prikupljeni u skladu s etičkim standardom struke. Rad je pisan u duhu dobre akademske prakse koja izričito podržava nepovredivost autorskog prava te ispravno citiranje i referenciranje radova drugih autora.



---

# SADRŽAJ

UVOD.....	1
GENETIČKA GENEALOGIJA .....	2
KAKO FUNKCIONIRA DTCGT? .....	5
TVRTKE KOJE NUDE DTCGT I NJIHOVO PREDSTAVLJANJE .....	7
RAZLOZI DTC TESTIRANJA U POPULACIJI .....	11
KORISTI I MANE DTCGT .....	13
DTCGT U FORENZICI .....	22
ZAKLJUČAK.....	24
POPIS PRILOGA .....	25
POPIS LITERATURE .....	29
SAŽETAK .....	35

## UVOD

*„Za svaki komplicirani problem postoji rješenje koje je jednostavno, direktno, razumljivo i – pogrešno“ (H.L.Menken)*

Predmet ovog rada su genetički genealoški testovi za osobnu upotrebu, točnije njihova primjena, korist i potencijalna opasnost koju predstavljaju. Cilj rada je analiza postojećih istraživanja o genetičkom testiranju i odnosu javnosti prema istom, te analiza web stranica pružatelja usluga genetičkog genealoškog testiranja, u svrhu pronalaženja informacija o primjenama, prednostima i mogućnostima testova, kao i njihovim ograničenjima, manama i potencijalnih opasnostima. U dijelu rada bit će spomenut i problem interpretacije rezultata te utjecaj rezultata na pojedince ili skupine koji su korisnici usluga genetičkog testiranja. S obzirom na to da je genetičko testiranje još uvijek rastuća industrija, iz godine u godinu nalazimo sve više istraživanja i znanstvenih članaka na tu temu, a teme variraju od napretka u tehnologiji i metodologiji, istraživanja o koristima i manama testova, istraživanja o pružateljima usluga i njihovom predstavljanju, zatim istraživanja o važnosti informiranih odluka i pravilne interpretacije, do istraživanja o utjecaju testova i njihovih rezultata na pojedince, grupe ili opću populaciju, te studija o potencijalnim opasnostima i zloupotrebama baza genetičkih podataka. Izvori korišteni za potrebe ovog rada uglavnom su internetski izvori i članci u genetičkim, genealoškim, forenzičkim i medicinskim časopisima, web-stranice pružatelja usluga genetičkog genealoškog testiranja, te popularno-znanstvene knjige koje donose pregršt zanimljivosti o genetici, porijeklu i genealoškim istraživanjima i testovima.

Rad počinje uvodom u genetičku genealogiju, njenom poviješću i definicijom te zanimljivostima i povijesnim crticama o događajima koji su između ostalog doveli do proučavanja nasljednih faktora. Nakon toga ukratko je objašnjeno što su genetički genealoški testovi za osobnu upotrebu, kako su se razvijali i popularizirali, te je objašnjena metodologija kojom se ti testovi provode. Zatim su predstavljene tvrtke koje pružaju usluge genetičkog genealoškog testiranja te načini na koje se oni predstavljaju javnosti, a nakon toga i najčešći razlozi zašto se korisnici odlučuju na genetičko testiranje. Konačno, predstavljene su koristi i mane genetičkih testova, nakon čega je izdvojena njihova primjena u forenzici i kriminalistici.

## GENETIČKA GENEALOGIJA

Genealogija se, prema hrvatskom antropološkom nazivlju, definira kao „proučavanje obiteljskog podrijetla i povijesti“ (Sujoldžić, ur. 2015.: 76). Genetička genealogija je kombinacija genetičke analize sa tradicionalnim povijesnim i genealoškim metodama istraživanja u svrhu istraživanja obiteljske povijesti (Greytak, Moore, 2022.). Osim otkrivanja obiteljske povijesti, genetička genealogija se koristi i u druge svrhe, kao što su predviđanje rizika od oboljenja od bolesti koje imaju genetičku podlogu. Također je koristan alat u kriminalistici i forenzici jer može pomoći u identifikaciji žrtve ili počinitelja putem obiteljskih veza.

Otkad postoji pisana povijest ljudskog roda, zabilježena je i želja za poznavanjem vlastitog porijekla te želja za očuvanjem obiteljske linije. Najdetaljniji i najbolje očuvani zapisi o obiteljskim linijama su kraljevski rodoslovi. Njihova želja za očuvanjem čiste kraljevske linije često je dovela do *srođivanja* (eng. *Inbreeding*, križanje sa bliskim rođacima) i raznih poremećaja koji su rezultat velike genske sličnosti. Primjeri kraljevskih obitelji u kojima su bliski rođaci rađali potomke s nizom tjelesnih i mentalnih poteškoća pobudili su interes znanstvenika već u srednjem vijeku. Najveći interes su svakako izazvali Habsburgovci, čije je rodoslovlje doživjelo kolaps u rekordno kratkom vremenu. Loza slavni europskih vladara izumire sa posljednjim potomkom španjolskih Habsburgovaca, Carlosom II. Česti slučajevi srođivanja kod Habsburgovaca najviše se očituju kad se uzme u obzir ukupan broj predaka posljednjeg nasljednika. Naime, maksimalni broj predaka koje osoba može imati u 6 generacija je 62 (to je slučaj kada nema srođivanja u obiteljskom stablu). Carlos je u 6 generacija imao svega 32 pretka (Rutherford, 2016.: 154). Kraljevski liječnik španjolskih Habsburgovaca, Luis Mercado, jedan je od rijetkih liječnika u to doba koji je prepoznao da ljudi nasljeđuju bolesti i istraživao načine na koje se to događa (Zimmer, 2019: 24).

No, proći će još mnogo vremena do otkrića nasljednih faktora i njihovog ponašanja i utjecaja na život pojedinaca. Jedini način na koji su tadašnji liječnici i znanstvenici mogli saznati nešto o nasljednim faktorima i opasnostima srođivanja bilo je promatranje zdravlja i ponašanja živih potomaka bliskih rođaka. No, i tako su mogli promatrati samo vanjske faktore, one koji se odražavaju na fenotipu, obrascima ponašanja i mentalnom stanju pojedinca. Zahvaljujući razvoju tehnologije, danas možemo zaviriti u ljudski genom i otkriti gdje se točno dogodi „pogreška“ koja uzrokuje određeni poremećaj. Tu na scenu stupa i genetička genealogija, koja analizom genoma ili varijanti određenih gena može približno odrediti rizike od oboljenja od

određene bolesti ili rizike od prenošenja određene bolesti na potomke. O toj temi će biti govora pri analizi koristi i mana genetičkih genealoških testova za osobnu upotrebu.

Genealogija kao grana znanosti prije masovne produkcije genetičkih testova bila je više povjesničarsko zanimanje, te su se ljudi koji su se njome bavili smatrali obiteljskim povjesničarima. Od pojave i masovne upotrebe genetičkih testova njihovo zanimanje dobiva novi oblik, uključuju se nove tehnologije i podaci dobiveni iz DNA testiranja, te se formiraju prve baze podataka s genealoškim profilima. Transformaciju ove znanosti popratili su Stallard i de Groot u istraživanju iz 2020., kada su sa fokus grupama u SAD-u, UK-u, Australiji i Nizozemskoj raspravljali o novim tehnologijama i utjecaju istih na genealoške metode i prakse (Stallard, de Groot, 2020.: 278-279). Ono što se istaknulo kao pozitivna primjena DNA podataka je činjenica da DNA podaci i podudaranja pružaju neke informacije koje možda nisu zapisane u rodoslovljima. Pogotovo se to očituje u otkrivanju majčinskih linija u društvima u kojima su kroz povijest zapisivane isključivo muške linije (primjer je britansko društvo), jer se u rezultatima DNA testova pronalaze obje strane obitelji (Stallard, de Groot, 2020.: 284). Kombinacija tradicionalnih genealoških praksi i modernih genetičkih testiranja daje cjelovitiji uvid u vlastitu prošlost. Genetički testovi daju osjećaj sigurnosti i točnosti zbog znanstvene podloge, a genealoško istraživanje daje uvid u povijesne okolnosti određenih događaja čime pruža bolje razumijevanje odluka koje su preci donosili (migracije i slično) (Stallard, de Groot, 2020.: 283). Fokus grupe su se uglavnom sastojale od ljudi starije životne dobi (što će biti pojava i kod drugih istraživanja koja će biti spomenuta u radu), a razlog tomu je što se ljudi nakon umirovljenja nađu kao najstarija živuća generacija svoje obitelji i javlja se u njima želja da zabilježe priču svoje obitelji i ostanu upamćeni (Stallard i de Groot, 2020.: 284-285).

Genetički genealoški testovi postoje od kraja 1990-ih, a industrija genetičkog testiranja raste i danas sa sve više tvrtki koje nude usluge genetičkog genealoškog testiranja. Genetički genealoški test za osobnu upotrebu (dalje u tekstu: DTCGT<sup>1</sup>) je test koji gleda specifična mjesta u genomu osobe sa svrhom pronalaska genealoških veza sa precima i rođacima.

Kronologija i bitni datumi za povijest DTCGT jednostavno su prikazani na web stranicama Nacionalnog instituta za istraživanje ljudskog genoma (NIH, <https://www.genome.gov/For-Health-Professionals/Provider-Genomics-Education-Resources/Healthcare-Provider-Direct-to-Consumer-Genetic-Testing-FAQ#healthcare>). U kratkim crtama, ona izgleda ovako: Povijest DTCGT počinje 1996. u Velikoj Britaniji i SAD-u. U Velikoj Britaniji je tada prvi put

---

<sup>1</sup> Direct-to-consumer genetic testing: DTCGT

pružena mogućnost narudžbe genetičkih testova preko pošte, a u SAD-u se na tržištu pojavio test koji detektira prisutnost patogenih varijanti *BRCA1* i *BRCA2*<sup>2</sup> gena dostupan izravno korisnicima. Od 1998. DTCGT se počinju reklamirati u medijima na televiziji, a 2001. i na Internet stranicama. 2005. osnovane su prve tvrtke koje se bave isključivo pružanjem DTCGT usluga, a već 2006. našli su se pod istragom GAO-a<sup>3</sup>, a 2010. i pod istragom FDA-a.<sup>4</sup> 2007. godine DTCGT je koštao oko 1000\$, a već 2012. cijena mu je pala na 99\$ u prosjeku. Do 2017. godine FDA je odobrila DTCGT za probir nositelja genskih mutacija povezanih s bolestima te za otkrivanje rizika od oboljenja, a od 2020. dobili su odobrenje i za određene farmakogenomičke usluge. Do 2021., više od 38 milijuna korisnika doprinijelo je bazama podataka DNA (Guerrini et al., 2022: 486).

---

<sup>2</sup> BRCA – BREast CAncer gene: tumor supresorski geni kojima je uloga kontrola staničnog rasta i popravak, a čija mutacija dovodi do raka; patogene varijante *BRCA1* i *BRCA2* gena dokazano povećavaju rizik od razvoja raka dojke: [BRCA1 and BRCA2 Genes | Stanford Health Care](#)

<sup>3</sup> GAO – government accountability office – američka legislativna grana vlade koja u ime kongresa provodi istraživanja o trošenju poreznog novca

<sup>4</sup> FDA= food and drug administration (američka administracija za hranu i lijekove)



## KAKO FUNKCIONIRA DTCGT?

Osoba koja se odluči na genetičko genealoško testiranje naruči set za uzimanje uzoraka za DNA testiranje preko platforme za koju se odluči. Ovisno o setu, osoba izuzima uzorak koji sadrži njenu DNA, npr. bris sluznice usne šupljine, ili slinu. Prema uputama na platformi, osoba registrira svoj uzorak online ili se prijavi na svoj korisnički račun s kodnim brojem na paketu DNA testa, kako bi tvrtka znala kojem korisniku pripada uzorak. Zatim se uzorak pošalje na analizu, a rezultati se dobiju nakon nekoliko tjedana. Većina stranica rezultate pošalje putem vlastite platforme na korisnički račun. Neke tvrtke, kao što je 23andMe, nude i usluge interpretacije rezultata putem genetičkog savjetovanja (<https://www.23andme.com/howitworks/>).

Tehnologija kojom se provode DTCGT uključuje detekciju SNP-ova<sup>5</sup> koji mogu utvrditi rizik od oboljenja, status nositelja genetskih varijanti povezanih s bolestima, ili pripadnost određenoj grupi koja dijeli zajedničke pretke. Za potrebe otkrivanja rizika od oboljenja, gledaju se tzv. klinički relevantni SNP-ovi za koje je utvrđeno da su povezani s određenim poremećajima i bolestima. Za potrebe otkrivanja statusa nositelja varijante gena povezane s određenim stanjem primjenjuje se ista tehnika (DTCG FAQ, 2021.). Frekvencije alela pojedinih SNP-ova variraju između populacija različitog podrijetla. Informacije dobivene iz DNA pojedinca analizira računalni algoritam koji na temelju usporedbe DNA s bazom podataka i podudaranjima određuje najvjerojatnije porijeklo pojedinca. Koristi se između 100.000 i 1 milijun markera, te su ove procjene u pravilu točne, ali ograničene su jer se uspoređuju s već postojećom bazom podataka koju računalo ima u pohrani (DTCG FAQ, 2021.). Baze podataka ograničene su i s obzirom na ukupni opseg genetske raznolikosti u cijeloj ljudskoj populaciji. To znači da neće sve populacije biti zastupljene u jednakom broju (neke možda neće uopće biti zastupljene). U nekim dijelovima svijeta genetički testovi nisu toliko popularni kao na 'razvijenom' zapadu, npr. cijela populacija Indije (koju čini 1,3 milijarde ljudi) zastupljena je u bazama podataka s vrlo malim brojem uzoraka. Varijabilnost gena indijske populacije puno je veća nego ju se predstavlja u bazama podataka, te su ti rezultati vrlo široko definirani i neprecizni (Rutherford, 2020.). U istraživanju iz 2022. (Guerrini et al., 2022.: 491), veliki dio uzorka činili su bijelci, relativno visoko obrazovani i materijalno dobrostojeći pojedinci, što također govori mnogo o profilima koji čine velike baze podataka.

---

<sup>5</sup> SNP: single nucleotide polymorphism (pojedinačni nukleotidni polimorfizmi) – polimorfizam koji nastaje zamjenom jednog nukleotida, pojavljuje se u određenoj populaciji u barem 1% slučajeva.

Dakle, i socijalni status je jedan od odlučujućih faktora za korištenje DTC usluga, te jedan od ograničavajućih faktora za cjelovitost baze podataka.

Postoje dva tipa DTCGT: jedni su linijski, i oni su bazirani na mitohondrijskoj DNA (mtDNA) ili Y kromosomu (Y-DNA), dok su drugi bazirani na autosomalnim biljezima. Linijski dakle analiziraju mtDNA za otkrivanje ženske linije, a Y-DNA za otkrivanje muške. Iako pouzdani, mana ovih pristupa je to što mogu pronaći samo jednog pretka po generaciji. Tako će analiza mtDNA pronaći majku osobe, majčinu majku i tako dalje, dakle po jednog ženskog pretka po generaciji (Shriver, Kittles, 2004.: ). Analiza Y-DNA pronaći će oca, očevog oca i tako dalje, dakle po jednu mušku osobu po generaciji. Y-DNA ograničena je na muškarce jer samo muškarci imaju Y kromosom, dok se analiza mtDNA, iako se nasljeđuje od majke i daje uvid samo u majčinsku liniju, može primijeniti i na muškarce i na žene. Testovi autosomalne DNA (atDNA) koriste AIM-ove<sup>6</sup>. Ovi testovi gledaju kromosome 1-22 i kromosom X u 23. paru kromosoma (iako X nije autosom, u sklopu ovih testova se obično i on analizira). Drugačiji su od linijskih jer se kromosomi 1-22 nasljeđuju od oba roditelja, stoga autosomalni testovi uzimaju u obzir obje strane, što znači da uzimaju u obzir puno veći broj predaka (ali ne sve, jer nisu svi preci koji pripadaju našem genealoškom obiteljskom stablu doprinijeli našoj DNA: naše genetičko obiteljsko stablo samo je podskup našeg genealoškog obiteljskog stabla), i primjenjivi su jednako na oba spola (Shriver, Kittles, 2004.: 615).

---

<sup>6</sup> AIM= Ancestry Informative markers – setovi polimorfizama određenog dijela DNA koji se pojavljuju u različitim frekvencijama u populacijama iz različitih dijelova svijeta : <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Ancestry-informative-Markers#:~:text=Definition&text=Ancestry%2Dinformative%20markers%20are%20sets,geographical%20regions%20of%20the%20world>. Faktori poput geografske udaljenosti i izolacije, ledenih doba, kulturnih i lingvističkih barijera, utjecali su na migracije ljudske populacije i miješanje različitih populacija, što je dalje utjecalo na današnju distribuciju gena i varijabilnost gena među populacijama.

## TVRTKE KOJE NUDE DTCGT I NJIHOVO PREDSTAVLJANJE

Prva tvrtka koja je nudila komercijalne genealoške DNA testove je „GeneTree“, osnovana 1997. Ubrzo nakon osnivanja, tvrtku je preuzela genealoška fondacija Sorenson Molecular, a 2013. tvrtku zajedno sa podacima i korisničkim informacijama kupuje Ancestry.com (<https://www.ancestry.com/>).

Prva tvrtka koja se fokusirala isključivo na DTCGT testove u svrhu genealoškog istraživanja je „Family Tree DNA“, osnovana 2000. FTDNA od početka nudi testiranje pomoću biljega Y-kromosoma (STR i SNP) i mitohondrijske DNA (mtDNA), a od 2009. godine nudi i analizu autosomalnih DNA biljega (<https://www.familytreedna.com/>). Baza podataka FamilyTree DNA trenutno broji preko 2 milijuna korisnika. Kredibilitet FTDNA dokazuje CLIA<sup>7</sup> certifikatom. Web stranica FTDNA naglašava važnost privatnosti svojih klijenata te se obvezuje čuvati podatke u tajnosti, osim u slučaju kad nadležne vlasti predstave valjan nalog za potraživanje podataka ([FamilyTreeDNA - Privacy Statement](#)).

Jedna od najpoznatijih tvrtki koja se bavi isključivo DTCGT je „23andMe“. Oni su ujedno i prvi koji uključuju analizu autosomalne DNA u svrhu ispitivanja porijekla (2009.) i od tada atDNA testiranje prihvaćaju i koriste i druge tvrtke (<https://www.23andme.com/>). Baza podataka 23andMe trenutno broji preko 12 milijuna korisnika, kvalificiranost dokazuju kao i FTDNA CLIA certifikatom, ali i CAP<sup>8</sup> akreditacijom. 23andMe nudi testiranje za otkrivanje porijekla, ali i procjenu rizika od oboljenja od određenih bolesti, za što ih je ovlastila FDA. Privatnost korisnika čuvaju kao i FTDNA (u svakom slučaju osim kad za potraživanje podataka dobiju valjan sudski nalog). 23andMe nudi i usluge interpretacije rezultata od strane genetičara (<https://www.23andme.com/howitworks/>).

Tvrtka „Ancestry“ počinje svoju priču 1983. kao web platforma za genealoška istraživanja, gdje su korisnici mogli izgraditi vlastito obiteljsko stablo i povezati se s drugim korisnicima tražeći bliže ili dalje rođake. Svoju djelatnost proširuju 2012. kada uvođenjem „AncestryDNA“ počinju nuditi usluge genetičkog genealoškog testiranja. Njihova testiranja se baziraju uglavnom na istraživanje obiteljske povijesti i traženje srodnika, nastavljajući svoju prvotnu misiju. S obzirom na to da su već imali ogromnu bazu genealoških podataka, iskoristili su savršenu priliku da genealoške informacije povežu sa rezultatima genetičkih testova. AncestryDNA trenutno ima najveću bazu podataka koja je tijekom 2018. premašila brojku od

---

<sup>7</sup> CLIA = Clinical Laboratory Improvement Amendments (izmjene i dopune za poboljšanje kliničkih laboratorija)

<sup>8</sup> CAP = College of American Pathologists (fakultet američkih patologa)

18 milijuna testiranih korisnika. Kao i do sada spomenute tvrtke, privatnost korisnika zastupljena je na svim platformama i podatci ostaju tajni uvijek, osim u slučaju valjanog naloga (<https://www.ancestry.com/c/legal/privacystatement>).

Popularnost DTCGT testova doživjela je ogroman rast 2017. i 2018. te je 2018. broj ukupnih testova u svim većim tvrtkama prestigao 26 milijuna. Nakon 2018. interes za genetičke testove opada, te s obzirom na to da tvrtke sa najvećim bazama podataka, Ancestry.com i 23andMe nisu u zadnje vrijeme izlazile u javnost sa informacijama o interesu i prodaji testova, trenutni broj obavljenih testova nije poznat (Molla, 2020.) Prema podacima iz istraživanja Guerrini et al. iz 2022., broj profila u bazama podataka prešao je 38 milijuna, no taj broj se odnosi na sve profile na svim platformama, a s obzirom na to da se podaci iz jedne mogu uvesti u sve baze podataka te tako korisnici mogu imati isti profil na više platformi, broj različitih testova nije poznat (Guerrini et al., 2022.: 486). Trenutno je na internetu moguće pronaći preko 250 tvrtki koje prodaju neku vrstu genetičkih testova i većina njih nudi mogućnost unosa podataka s drugih platformi. Djelomično je to razlog stvaranja ogromnih baza podataka na Ancestry.com i 23andMe (Singleton et al., 2012.: 435). Razne tvrtke nude različite vrste testova, tako neke nude analizu cijelog genoma putem SNP skena ili sekvenciranja (npr. *Biomarker gene essence*, *DeCODEme*, *Navigenics* i sl.), neke nude testove na bazi SNP genotipiziranja (npr. *DNA Dimensions*, *EnteroLab*, *MyGenome*, *Newhope medical*), a neke tvrtke nude testiranje pojedinih gena i njihovih mutacija (npr. *DNA Cardiocheck*, *DNA direct*, *Matrix*, *Healthcheck USA*) (Singleton et al, 2012.: 435-437).

Osim baza podataka koje imaju spomenute tvrtke, postoje i baze podataka koje služe samo za pohranu podataka, točnije nude samo potraživanje genetičkih podudaranja a ne i DTCGT usluge. Jedna od poznatijih takvih baza je GEDmatch, čiju ćemo važnost spomenuti kasnije u radu kada će biti govora o primjeni genealoških testova u forenzici. Baze podataka mogu biti privatne, medicinske, internacionalne, nacionalne, regionalne, državne (Singh, 2017.: ). Najveću državnu / policijsku bazu podataka ima SAD, čiji CODIS<sup>9</sup> sadrži preko 11 milijuna profila. Nacionalnu bazu podataka imaju Ujedinjeno Kraljevstvo (NDNAD<sup>10</sup>) koja nakon uklanjanja profila krivo osuđenih i manjih prijestupnika ima oko 3 milijuna profila, zatim Australija (NCIDD<sup>11</sup>) sa preko 7 milijuna profila. Zanimljivu politiku oko DNA podataka ima

---

<sup>9</sup> CODIS – Combined DNA Indeks System (kombinirani DNA indeks sustav)

<sup>10</sup> NDNAD – National DNA database (nacionalna baza podataka DNA)

<sup>11</sup> NCIDD – National Criminal Investigation DNA database (Nacionalna baza podataka DNA za kriminalna istraživanja)

Kuvajt, koji je 2015. izdao regulativu da svi stalni stanovnici moraju dati svoju DNA u bazu podataka (Singh, 2017.: 134).

Zanimljiv skup genealoških podataka nalazi se u kolekciji mormonske Crkve Isusa Krista Svetaca Posljednjih dana u Utahu, čiji milijuni traka mikrofilmova sa slikama genealoških podataka čine najveći fizički genealoški arhiv na svijetu (Jasanoff, 2022.:69).

Pitanje koje je postavilo mnogo genetičara i istraživača je pitanje predstavljanja pružatelja DTCGT usluga na internetu. U tu svrhu provedeno je nekoliko istraživanja, a rezultati su pokazali da se pružatelji usluga uglavnom predstavljaju u dobrom svjetlu i fokus stavljaju na primamljive upotrebe testova, njihovu moć predviđanja i otkrivanja detalja o identitetu pojedinca, dok su se rizici i potencijalne greške testova uglavnom izbjegavale ili spominjale jako površno i nerazumljivo.

U istraživanju iz 2012., Singleton et al. napravili su detaljni pregled DTCGT web stranica u potrazi za spomenutim koristima, rizicima i ograničenjima testova. Cilj istraživanja bio je ustanoviti koliko je moguće nakon posjeta web stranicama donijeti informiranu odluku, točnije jesu li pružatelji usluga iznijeli potencijalne mane i rizike testova zajedno sa koristima i pozitivnim stranama testiranja. Istraživanje je obuhvatilo 23 web stranice tvrtki koje nude DTCGT za potrebe otkrivanja rizika oboljenja od određenih bolesti (Singleton et al. 2012: 433).

Najčešći navodi na stranicama prikazani su u tablici 1. Kao što je vidljivo iz samog broja navoda, prednosti testova brojčano nadjačavaju spominjanje rizika i potencijalnih ograničenja testova. Zbog toga su u SAD-u tvrtke koje rade DTCGT privukle pozornost GAO-a i EGAPP-a<sup>12</sup> 2010., kad su im izdana upozorenja zbog korištenja varljivih izraza i upitnog marketinškog ponašanja (Roberts, Ostergren, 2013.: 182). Zabrinutost istraživača uglavnom se vrti oko pitanja mogu li korisnici testa dovoljno dobro razumjeti sve prednosti i mane testova, te mogu li uopće na web stranicama dobiti pravu sliku o genetičkim testovima i njihovim mogućnostima (Singleton et al. 2012.: 434). Trenutno se na web stranicama ranije spomenutim u radu, na naslovnim stranicama i u informacijskim paketima ne nalaze nikakva upozorenja o potencijalnim rizicima i manama. Uglavnom su testovi predstavljeni kroz zajednicu od više milijuna ljudi koji su već doprinijeli bazi podataka, a informacije o samom testu uglavnom sadrže samo upute kako napraviti test te popis stvari koje vam test može reći o vama (bilo da

---

<sup>12</sup> EGAPP – The evaluation of genomic applications in practice and prevention - projekt američkog centra za kontrolu i prevenciju bolesti kojem je zadaća procjena genetičkih testova koji su u prijelaznom stanju između istraživačkog rada i kliničke primjene: Genomics and population health, CDC, 2005.

je test o porijeklu, potencijalnoj bolesti, prisustvu patološke varijante nekog gena ili slično)<sup>13</sup>. Uglavnom se informacije dakle temelje na pozitivnim stranama. Zbog toga autori predlažu da se korisnicima svakako pruže cjelovite informacije, da se naglasi da testovi koji predviđaju rizik od određene bolesti nisu 100% točni i da bi se za donošenje odluka o vlastitom zdravlju ipak trebalo konzultirati liječnika. Također bi bilo korisno da se za interpretaciju rezultata korisnici obrate genetičarima (što dio stranica i preporuča), jer su rezultati testova nekad nejasni i korisnicima je teško razlučiti točno njihovo značenje (Singleton et al., 2012: 437).

---

<sup>13</sup> Sasvim je moguće da ti rizici postoje u sitnim slovima, ili da uz paket DNA testa dobijete letak sa informacijama, upozorenjima i svim potencijalnim greškama koje se mogu dogoditi, no do sada nisam pronašla iskustva koja govore tomu u prilog.

## RAZLOZI DTC TESTIRANJA U POPULACIJI

Genetički genealoški testovi postali su lako dostupni i relativno jeftini u odnosu na njihovu cijenu i dostupnost na početku. Sukladno tome, testovi su postali i popularniji i više zastupljeni u javnosti.

Prema istraživanju svijesti o DTCGT (Roberts, Ostergren, 2013.: 182-200), zabilježeni su i najčešći razlozi zašto se ljudi odlučuju na DTCGT. Najčešće se radilo o radoznalosti o vlastitoj povijesti i porijeklu. Riječima Maud Newton, „Priče koje si pričamo o vlastitim precima imaju moć da nas oblikuju“. Drugi češći razlozi su želja da se sazna potencijalni rizik od bolesti te potencijalnim rizicima kod vlastitih potomaka. Ovi testovi u SAD-u i Kanadi su naišli na rudnik zlata, što nije neobično s obzirom na to da velika većina stanovnika tih zemalja vuče relativno nedavne korijene iz drugih zemalja.

Genetički genealoški testovi imaju mnogo upotreba. Jedna od njih je korištenje DTCGT kao sredstva pronalaska biološke obitelji kod posvojenih osoba. Ta praksa počela je još prije nego što je uveden komercijalni atDNA test (2009.) za genealogiju, dok su baze podataka koje danas broje milijune bile još jako male, a traženje genetičkih podudaranja zahtijevalo je puno veći napor i više vremena. Prije 2009., svega nekoliko muškaraca uspjelo je preko Y-DNA pronaći biološke očeve (Moore, 2016.: 35). Uglavnom se radilo o podudaranjima u razini 4.-6. rođaka, nakon čega bi se provodilo dosta vremena spajajući linije predaka sa linijama osobe koja se podudara genetički. Nakon spajanja bi se obiteljska stabla gradila unaprijed i unatrag kroz vrijeme dok se ne bi našla osoba koja je bila na pravom mjestu u pravo vrijeme da može biti nepoznati roditelj (Moore, 2016.: 36).

Osim traženja bioloških roditelja, genetički testovi pokazali su se korisnima u identifikaciji ostataka povijesnih ličnosti. Primjer tomu je identifikacija ostataka Jorga Jenatchsa, Švedskog narodnog heroja iz 17. stoljeća. Njegova DNA uspoređena je putem Y kromosoma sa tri muškarca prezimena Jenatsch, za koje se preko genealoških informacija utvrdilo da su međusobno u rodu i da potiču od Jorga. DNA uzet s ostataka razlikuje se od svakog od tri muškarca u po jednom ponavljanju na tri mikrosatelitna lokusa na Y kromosomu (Y-STR)<sup>14</sup>. Prema kalkulacijama istraživača iz 2013.(Haas et al., 2013.), ti rezultati znače da je 20 puta veća vjerojatnost da ostaci pripadaju Jorgu nego bilo kojem drugom muškarcu, čime je

---

<sup>14</sup> STR – short tandem repeat, (mikrosateliti) – kratki, uzastopno ponovljeni slijedovi nukleotida dužine 2-10 parova baza (molekularni biljezi korisni za karakterizaciju genetičke varijacije): [\(135\) THE BEST REVIEW OF STR'S \(SHORT TANDEM REPEAT\) MUTATION | APPLIED TO THE FORENSIC - YouTube](#)

utvrđeno da su to doista njegovi ostaci (Calafell, Larmuseas, 2017.:562). Javnosti je možda poznatiji slučaj Thomasa Jeffersona, za koga se preko genetičkog podudaranja utvrdilo da je bio otac djetetu ropkinje Sally Heming. Prije toga smatralo se kako je jedan od Jeffersonovih nećaka biološki otac Sallyinom djetetu. Genetičko podudaranje Y kromosoma dokazalo je kako je Jefferson otac (nećaci imaju različito podrijetlo Y kromosoma, od oca, muža Jeffersonove sestre) (Calafell, Larmuseas, 2017.: 563).

Zanimljivu primjenu genetičke genealogija nalazimo na Islandu. Tamo je genetika korištena kao alat za sprječavanje incesta kod otočnih populacija. Islandski genom je jako dobro dokumentiran, od islandskih saga (priče o prvim islandskim obiteljima) oko tisućite godine, preko Knjige o naseljavanju, „*Land-namabok*“ iz 12.stoljeća, sve do nedavnih istraživanja tvrtke DeCODE koja je 2015. objavila najobuhvatniji komplet genoma jedne populacije. uzevši uzorke od preko 100.000 ljudi (do 2015. su ih sekvencirali njih 2636) (Rutherford, 2016.: 101-105). Nešto ranije, 2013. je tvrtka *Sad Engineers Studios* razvila aplikaciju „Islendinga-App“ u koju se osobe mogu prijaviti i provjeriti stupanj srodstva sa svakim Islandđaninom, a aplikacija ih u slučaju bliskog srodstva upozorava na incest. (<http://www.islendingaapp.is/information-in-english/>)



## KORISTI I MANE DTCGT

Kako se povećava broj tvrtki koje rade DTCGT i broj usluga koje pružaju, povećavaju se i potencijalni rizici u interpretaciji samih testova. Testovi uglavnom koriste set genetičkih varijacija kako bi predvidjeli određene aspekte zdravlja ili dali uvid u porijeklo osobe. Bitno je naglasiti potrebu da se, s obzirom na to da trenutno ne postoje stroge regulacije pružatelja DTCGT usluga, rezultati trebaju pažljivo interpretirati, po mogućnosti uz pomoć stručnjaka koji mogu pravilno pročitati i razumjeti rezultate.

Genetički testovi vezani za zdravlje i rizik od oboljenja najviše su pozornosti privukli kao moralno i smisleno upitni. Naime, rezultati ovih testova mogu procijeniti genetički rizik za razvijanje nekoliko nasljednih bolesti koje su uzrokovane određenim varijantama gena (bolesti kao što su celijakija, Parkinsonova bolest, Alzheimerova bolest, neke vrste raka i slično) ([Direct-to-Consumer Genetic Testing: MedlinePlus Genetics](#)). Osim toga, testovi mogu pokazati je li osoba nositelj gena za neke rjeđe bolesti (kao što je cistična fibroza). To znači da osoba ima jednu kopiju gena koja, kada se pojavi u obje kopije izaziva neki poremećaj. Također mogu procijeniti kako će osoba, s obzirom na varijante gena u genomu, reagirati na određene lijekove (to područje se razvija pod granom farmakogenomike) ([Direct-to-Consumer Genetic Testing: MedlinePlus Genetics](#)).

No, ti testovi nisu krojeni po svakoj osobi posebno. Oni su univerzalni i nisu dizajnirani za dijagnozu zdravstvenog stanja. Dizajnirani su da traže varijacije gena koje češće uzrokuju određene bolesti nego neke druge varijacije. Također, nisu dizajnirani ni da gledaju sve genetičke varijacije koje mogu uzrokovati određenu bolest, nego samo ograničeni broj varijacija. Zbog toga DTCGT mogu često dati lažne pozitivne i lažne negativne rezultate kad se ispituje prisutnost patološke varijante nekog gena.

Primjer toga je testiranje na varijante *BRC1* i *BRC2* gena čija prisutnost povećava rizik od razvijanja raka dojki i jajnika kod žena. Test tvrtke 23andMe identificira samo tri od tisuće postojećih klinički relevantnih varijanti tih gena koje nisu obuhvaćene testom (Horton et al., 2019.). Iako je FDA odobrila taj test kao valjan, rezultati samo tog testa ne bi trebali biti zabrinjavajući sami po sebi. Prije donošenja odluka vezanih za zdravlje, potrebno je konzultirati se sa liječnikom ili kliničkim genetičarom, sagledati cijelu sliku i onda donositi odluke. Vrijednost predviđanja kod ovih testova je niska kada ne postoji povijest te bolesti u obitelji. Ako se recimo kod osobe pronađe varijanta gena koja češće uzrokuje određenu bolest nego druge varijante, a ne postoji povijest te bolesti u obitelji, moguće je da se u genomu osobe

kriju zaštitni genski faktori koji onemogućuju razvoj te bolesti (2019.). Prije donošenja odluka, liječnici opće prakse preporučaju javljanje na kliničko testiranje jer postoji velika šansa da su rezultati lažno pozitivni. Analiza varijanti *BRCA1* i *BRCA2* gena pojedinaca zastupljenih u UK Biobank biomedicinskoj bazi podataka pokazala je da je čak 96% vrlo rijetkih patogenih varijanti pronađenih metodom SNP čipova predstavljalo lažne pozitivne (Horton et al., 2019.).

S druge strane, rezultati mogu biti i lažno negativni, iz istog razloga što nisu dizajnirani da pronalaze sve varijante svakog gena (Horton et al., 2019.). Ako se DTCGT pokaže negativan na određenu varijantu gena koja uzrokuje određenu bolest, a postoji povijest te bolesti u obitelji testirane osobe, lako je moguće da je rezultat lažno negativan i da bi klinički test pokazao prisutnost neke varijante gena koja uzrokuje tu bolest. Dakle, DTCGT rezultati nisu nužno pogrešni, ali su iznimno ograničeni što dovodi u pitanje njihov smisao.

Svakako se iz svega ovoga može zaključiti da se na temelju rezultata DTCGT ne bi trebale donositi bitne odluke vezane za zdravlje i način života. Naravno, genetički rizik nije jedini rizik od razvijanja neke bolesti jer veliku ulogu u tome igraju i okolišni faktori te način života pojedinca. Dakle, zdravstveni rizik koji predviđa DTCGT u većini slučajeva ne znači da će osoba sigurno razviti određenu bolest. Iz tog razloga, 23andMe ne pruža pristup rezultatima testiranja *BRCA1* i *BRCA2* varijanti i varijanti za Alzheimerovu bolest prije nego korisnik pročita paket informacija o koristima, potencijalnim rizicima i granicama mogućnosti tih testova (Horton et al., 2019.). Pitanje koje možemo postaviti o testiranjima na varijante gena koje uzrokuju za sada neizlječive bolesti, kao što je Alzheimerova, je koliko je etično uopće pružati takve usluge, jer svijest o povećanom riziku za dobivanje neizlječive bolesti može samo povećati razinu anksioznosti i narušiti mentalno stanje osobe koja prima takve rezultate.

Osim činjenice da testovi mogu biti neprecizni, problem se javlja i u njihovoj interpretaciji od strane korisnika, pogotovo kad tvrtke preko kojih se obavlja testiranje ne nude usluge interpretacije i genetičkog savjetovanja. Kada se dobiju rezultati u obliku postotka vjerojatnosti za razvijanje određene bolesti, česta greška je usporediti vlastiti rizik s nulnim rizikom umjesto s rizikom populacije. Primjer toga je događaj u kojem je engleski državni tajnik za zdravlje prije nekoliko godina izjavio kako mu je rezultat DTCGT spasio život jer mu je otkrio 15%-tnu šansu za razvijanje raka prostate do 75 godine života (<https://www.bbc.com/news/health-47652060>). Zabrinut rezultatom, redovito je obavljao preglede i ispostavilo se da se zaista nalazi u visoko rizičnoj skupini za dobivanje raka prostate (Horton et al., 2019.). Da je svojih

15% rizika usporedio sa 18% rizika u muškoj populaciji Velike Britanije (Horton et al., 2019.) možda bi postupio drukčije.

Korisnici usluga DTC genetičkog testiranja našli su se predmetom istraživanja kada su Egglestone, Morris i O'Brien proveli online anketu o utjecajima koje informacije o genetičkom riziku imaju na zdravstveno ponašanje i razine anksioznosti (Egglestone et al., 2013.). Uzorak se sastojao od osoba koje su primile rezultate testa i osoba koje su čekale rezultate testa ili tek naručile test. Cilj je bio ispitati postoji li korelacija između svijesti o riziku od bolesti i njihovog ponašanja i anksioznosti oko vlastitog zdravlja. Rezultati ispitivanja pokazali su da je svega 23,7% ispitanika zabilježilo promjenu u ponašanju u svrhu poboljšanja zdravlja, dok je 24,6% ispitanika zabilježilo promjenu u razinama anksioznosti oko zdravstvenih pitanja (većina njih je zapravo zabilježila smanjene razine anksioznosti) (Egglestone et al., 2013.). Dakle, što se tiče promjena u navikama i stilu života, manje od četvrtine ispitanika zabilježilo je neki tip promjene usmjerene na poboljšanje sveukupnog zdravlja.

Slično istraživanje, objavljeno 2022. godine, provode Guerrini et al., s ciljem otkrivanja utjecaja rezultata DTC testiranja na njihove korisnike. Njihov uzorak sastojao se od preko 23 tisuće korisnika, a ispitanike su prikupili uz pomoć pružatelja usluga DTC testiranja, online anketom koja je poslana na mail adrese milijun korisnika DTC usluga (Guerrini et al., 2022.: 487). Anketa je sadržavala pitanja o motivaciji za sudjelovanje u DNA testiranju, o novim otkrićima i kontaktu sa novopronađenim rođacima, zatim o rezultatima tih testova i utjecaju rezultata na svakodnevni život osobe i njen pogled na obitelj, te konačno pitanja o tome koliko su korisnici poželili uopće odluku na testiranje. Osim toga, autori su postavili i demografska pitanja kako bi ustanovili koji profil ljudi se najčešće odlučuje na testiranje. Rezultati su otkrili da je većina osoba koje su odgovorile na anketu bjelačkog podrijetla, relativno visokog obrazovanja i višeg socijalnog statusa, ali i starije životne dobi (prosječna dob je 63 godine) (Guerrini et al., 2022.: 491). Na pitanje o motivaciji za testiranje, većina je imala više razloga za testiranje, nekad je to bio samo interes za otkrivanjem daljih ili bližih rođaka i popunjavanjem upitnika u obiteljskom stablu, ali u nekim slučajevima razlozi su i interes za zdravstvene rizike ili potraga za biološkim roditeljima ili bliskim rođacima kod posvojenih osoba. Motivacije za testiranje sumirane su u tablici 2. Uglavnom su korisnici bilježili neutralne ili pozitivne osjećaje vezane uz saznanja, i u većini slučajeva rezultati nisu promijenili njihov osjećaj „sebe“ i njihove osjećaje prema obitelji. Najvišu razinu žaljenja zbog rezultata testa izrazili su pojedinci koji su testom saznali da su posvojeni ili začeti uz pomoć donora (Guerrini et al., 2022.:495). To je problematično ne samo za pojedince koji su začeti na taj način, nego i

za donore, posebice ako im je prilikom doniranja zagantirana anonimnost. Zapravo najveći problem s kojim su se susreli korisnici DTC testova je upravo povreda privatnosti, točnije činjenica da se njihov identitet može otkriti bez njihovog pristanka. Sudjelovanje u genetičkom testiranju više nije privatni događaj, nego društveno iskustvo koje može imati posljedice i nakon što smo primili vlastite rezultate. Negativni osjećaji javljaju se i kod osoba koje su iz nespecifičnih razloga odlučile napraviti DNA test, a potom saznale neke šokantne informacije o do tada nepoznatim obiteljskim odnosima, posebice jer nisu bili pripremljeni na takve rezultate (Guerrini et al., 2022.: 492).

U istraživanju koje provode Stallard i de Groot 2020. zabilježena je određena doza zabrinutosti koje izražavaju obiteljski povjesničari, a to je rizik od saznavanja određenih informacija koje mogu imati razorne posljedice za obitelj. Zbog toga je dio ispitanika odlučilo zadržati za sebe određene informacije o bliskim rođacima. Tu se javljaju dileme o etičnosti odluke: osjećate obavezu da podijelite informaciju s osobom koje se to tiče, ali s druge strane znate da će ta informacija imati jako negativne posljedice za tu osobu i njen odnos prema obitelji. Dok je prije razvoja masovnih testova bilo vrlo moguće i lagano izbaciti određene detalje obiteljske povijesti iz narativa (što zbog srama, što zbog zaštite članova obitelji), sa sve većom dostupnošću DTCGT praktički je nemoguće sačuvati bilo kakve obiteljske tajne. Najveća zabrinutost javlja se i u ovom istraživanju kad se govori o privatnosti podataka, jer dijeljenjem vlastitog DNA profila dijelimo DNA svih bližih i daljih rođaka (Stallard i de Groot, 2020.: 289).

Kao što je već spomenuto kod predstavljanja tvrtki koje nude DTCGT usluge na web stranicama, i u medijima se genetički genealoški testovi predstavljaju kao personalizirana medicina koja omogućuje korisnicima donošenje informiranih odluka o vlastitom zdravlju. Tvrtke koje nude DTCGT usluge regulirane su na isti način kao tvrtke i laboratoriji unutar grane medicine koje nude usluge dijagnoze i prevencije određenih bolesti (BMJ talk medicine, 2019.). Iako je moguće regulirati i odobriti/zabraniti vrste testova i njihovu primjenu, nije moguće regulirati interpretaciju samih testova, pogotovo kad se korisnici za interpretaciju obraćaju nekom izvan tvrtke koja je napravila test. Poseban problem se javlja također kada korisnici naprave test za jednu primjenu (npr. za otkrivanje porijekla), i nakon toga pošalju rezultate tog testa na interpretaciju za neku drugu primjenu (npr. za otkrivanje varijanti nekog gena). No, privatnost korisnika i sloboda upravljanja vlastitim podacima sprječava bilo kakvu regulaciju korištenja rezultata vlastitih testova. „Testovi su samo proračuni vjerojatnosti, a ne zacementirana sudbina“ (Rutherford, 2016.:128). Stoga možemo zaključiti kako je rezultate

genetičkih genealoških testova ipak potrebno uzeti sa zrnom soli, te svakako konzultirati stručnjake prije donošenja važnih zdravstvenih odluka.

Razlog zašto su genetički genealoški testovi uopće postali popularni je njihova primjena u otkrivanju vlastite genealogije i povijesti, te povezivanje sa davnim precima. Dok je još genetička genealogija bila u razvoju (2006. godine), genetičkom zajednicom se proširila vijest kako je Thomas Robinson, profesor računovodstva na sveučilištu u Miamiju, potomak Džingis-kana, mongolskog vladara iz 13.stoljeća. Robinsonov Y-DNA podudara se s Kanovim u 7 od 9 pregledanih markera (Wolinsky, 2006.: 1073). Daljim testiranjima utvrđeno je da oko 8% muške populacije Azijskog porijekla dijeli iste te markere. Djelatnici FamilyTree DNA, tvrtke koje je provodila te testove, zaključili su prema tome da Robinson nije poseban po svojoj povezanosti sa Džingis-kanom, nego da široka populacija dijeli sličan Y-DNA potpis (Wolinsky, 2006.:1074).

Sličan primjer nalazimo i u priči o Europskom porijeklu. Naime, loza karolinškog kralja Karla Velikog može se pratiti sve do 21.stoljeća i Nizozemske obitelji Baker-Dirks. Vezom s Karlom Velikim može se pohvaliti i slavni glumac Christopher Lee, koji po majčinoj lozi vodi direktno porijeklo od Karolinga (Rutherford, 2016.: 120-121). No, to nije ništa neobično, jer povezanost s Karlom Velikim imaju skoro svi živući ljudi Europskog porijekla. Na isti način kako većina žitelja istočne Azije ima neke veze s lozom Džingis-kana, tako i svi Europljani imaju neke veze s karolinzima: „Vi imate kraljevsko porijeklo, jer ga svi imaju.“ (Rutherford, 2016.: 126)

Svi Europljani vode porijeklo od malog broja istih ljudi, koji nisu živjeli tako davno. Prema nekim izračunima, prije 600 godina su živjeli muškarac i žena od kojih svi živući Europljani vuku porijeklo. Prema istim izračunima, zajednički predak svih živućih ljudi na Zemlji je živio prije 3600 godina (Rutherford, 2016.: 123-125). No, to su i dalje samo izračuni i predviđanja. Vrlo jasnu i zgodnu opasku o traženju preciznih informacija o dalekim precima iznosi Adam Rutherford:

*„Jedini način na koji bismo ikad mogli da definitivno kažemo od koga vodite porijeklo prije tisuću godina bio bi da iskopamo sva tijela svih koji su živjeli prije tisuću godina, a onda da ih sve analiziramo, a onda i da ih sve usporedimo. Ali odgovor bi najvjerojatnije glasio: od svih.“* (Rutherford, 2016.: 133)

Najveća baza podataka o predačkoj DNA nalazi se u sustavu Ancestry.com. Oni pružaju uslugu DTC testova u svrhu saznavanja podataka o vlastitoj genealogiji. Njihovi rezultati predstavljeni su nešto jednostavnije od ostalih tvrtki jer rezultate o etničkom porijeklu prikazuju u obliku

mapa podijeljenih u kronološke segmente. Također, ukupne rezultate etniciteta predstavljaju u postocima, što može biti problematično jer su etničke skupine razdvojene nasumično, prema bazi podataka iz Ancestry.com koja obuhvaća profile svih ljudi koji su dali svoju DNA toj bazi, ali nipošto svih ljudi na Zemlji. Etničko mapiranje funkcionira na način da osoba dobije nekoliko mapa koje prikazuju žarišta podudaranja njene DNA u određenom razdoblju (npr. jedna mapa za razdoblje od 1700.-1750., zatim druga mapa za 1750.-1800. i tako dalje) (Nikolova, 2018.). Na slikama 1 i 2 su primjeri mapa koji prikazuju ukupne rezultate i rezultate koji se referiraju na jedno razdoblje. Mana tih mapa je činjenica da su to „izmišljene mape etničkih modela temeljene na ograničenoj bazi podataka Ancestry.com“ (Nikolova, 2018.). Pretraživanjem web stranice Ancestry.com, informacije o etničkim mapama ne objašnjavaju metodologiju njihova nastanka niti sadrže informaciju o bilo kakvoj ograničenosti podatkovne baze na temelju koje su te mape konstruirane. Slika 3 prikazuje trenutno globalno stanje i broj etničkih regija koje prepoznaje AncestryDNA, a slika 4 etničke regije na primjeru Europe. Popis svih etničkih regija koje čine referentni panel Ancestry.com baze dostupan je na web-stranicama Ancestry.com: [https://support.ancestry.com/s/article/List-of-AncestryDNA-Regions?language=en\\_US](https://support.ancestry.com/s/article/List-of-AncestryDNA-Regions?language=en_US). Etničko porijeklo je jedan od manje razvijenih aspekata DNA testiranja, te zahtijeva prethodno znanje za razumijevanje značenja rezultata. Nikolova predlaže da se umjesto termina „eticitet“ koristi termin „genetički identitet“ ili „genetičko porijeklo“ (Nikolova, 2018.) jer sama riječ „eticitet“ ima potencijal da postane negativnog ili diskriminatornog značenja.

Rezultati DTCGT mogu se koristiti i kao sredstvo za otkrivanje povijesti ljudskog roda, rekonstrukciju migracijskih puteva, te kao pomoć u interpretaciji drevne DNA. Velike baze podataka pomažu u analizi velikih skupina i općenitih obrazaca koji se mogu koristiti kao alat za navedene radnje. Ovi testovi odigrali su veliku ulogu i proučavanju evolucijske prošlosti čovjeka. Primjer toga je pronalazak najbazalnije grane filogenetskog stabla Y kromosoma (haplotip A00) na temelju rezultata DTC testa jedne afričko-američke obitelji. Rezultati testova jednog od muškaraca pokazali su pripadnost muškoj liniji odvojenoj od svih do tada poznatih, što je dokazalo da je 'otac svih živućih muškaraca' živio puno ranije nego se do tada smatralo (Roots and Recombinant DNA, 2017.).

Švedski genetičar Svante Pääbo je uz pomoć svog tima uspio sekvencirati kompletan genom neandertalaca i denisovaca<sup>15</sup> (Rutherford, 2016.: 36). To je omogućilo otkrivanja genetskih

---

<sup>15</sup> Neandertalci i denisovci: dvije skupine izumrlih hominina koje su se u povijesti križale sa anatomski modernim ljudima

razlika između njih i anatomski modernih ljudi. Neandertalska i denisovska DNA prisutna je i danas u genomima ljudske populacije. Neki DTCGT pružaju uvid u količinu DNA koju je pojedinac naslijedio od tih hominida. Disperzija neandertalskih i denisovskih gena u današnjoj populaciji različita je u različitim regijama. Neandertalska DNA nalazi se u tragovima (između 0 i 1%) u afričkoj populaciji, te u nešto većoj količini (1 do 2%) u populacijama europskog i azijskog porijekla. Denisovska DNA najzastupljenija je u melanezijskoj populaciji (4 do 6%), nešto niža u populacijama jugoistočne Azije i tihooceanskih otočnih populacija, a jako niska ili nepostojeća u svim ostalim populacijama ([https://medlineplus.gov/genetics/understanding/dtcgeneticstesting/neanderthaldna/#:~:text=N%20eanderthals%20were%20very%20early%20\(archaic,were%20distantly%20related%20to%20Neanderthals.\)](https://medlineplus.gov/genetics/understanding/dtcgeneticstesting/neanderthaldna/#:~:text=N%20eanderthals%20were%20very%20early%20(archaic,were%20distantly%20related%20to%20Neanderthals.))).

Diskriminacija na temelju genetike još je jedna velika tema i opasnost kad su u pitanju genetički genealoški testovi za osobnu upotrebu. Kao što je genetika u prošlosti korištena kao sredstvo masovne diskriminacije i rasizma, te kao opravdanje ropstva i genocida, tako i genetička genealogija ima potencijal postati sredstvo koje opravdava rasizam i diskriminaciju „utemeljenu na konkretnoj znanosti“.

Još od srednjeg vijeka, rasizam je duboko ukorijenjen u europsko, a kasnije i američko društvo. Jedna od zabilježenih srednjovjekovnih priča je priča o Hamu, Noinom sinu koji je proklet, a njegovo potomstvo osuđeno na ropstvo. Prokletstvo su europski znanstvenici u 14. i 15. stoljeću vidjeli u tamnoj boji kože kod ljudi afričkog porijekla, čime su oni osuđeni na ropstvo (Zimmer, 2019.:20).

Ta se praksa nastavila i u 20. stoljeću kao opravdanje nacionalističkih ideja i rasizma „utemeljenog na znanosti“. Rad američkog psihologa i eugeničara Henry Goddarda je tijekom 1910-ih i 20-ih popularizirao tzv. „znanstveni rasizam“. Goddard je provodio istraživanja o inteligenciji u populaciji američkih vojnika, i zaključio je da je većina vojnika postigla prosječne rezultate, s jako malim brojem pojedinaca koji su daleko iznad ili daleko ispod prosjeka. No, rezultati su pokazali još jednu stvar: vojnici pretežito europskog porijekla u prosjeku su ostvarivali bolje rezultate od vojnika pretežito afričkog porijekla, što ga je navelo na zaključak da se rase ne bi trebale međusobno miješati (Zimmer, 2019.:93). Osim na temelju rase, Goddard je bio uvjeren da se ljudska rasa treba očistiti i od „maloumnih“, tj. onih koji su u genetičkom špilu dobili loše karte, što je rezultiralo mentalnim ili fizičkim poremećajem. Obično se ljude s takvim stanjima slalo u državne ili privatne ustanove, koje su redom davale

znanstvenicima priliku da eksperimentiraju na korisnicima ustanova i na njima donose zaključke o nasljedstvu. Tadašnji znanstvenici vjerovali su da se uz pomoć prisilne sterilizacije ljudi s naslijeđenim mentalnih i fizičkim poremećajima ljudska rasa može očistiti od takvih anomalija zauvijek.

Ukratko, eugenika<sup>16</sup> je za vrijeme svojeg postojanja i popularnosti služila uglavnom za vrlo drastične i kontroverzne ideje koje su se javnosti servirale kao borba za opće dobro i bolju budućnost čovječanstva.

Javnost je u prvoj polovici 20.stoljeća bila zalučena idejom eugenike, a najviše su se njene posljedice mogle vidjeti u događajima koji su obilježili drugi svjetski rat i nacizam. Jedan od primjera toga je tzv. program „T4“, Hitlerov program proširenja kampanje za sterilizaciju „maloumnih“ koji je uključivao ubojstvo djece za koju se ustanovilo da pate od neke deformacije. U programu je ubijeno 200.000 djece, a za potrebe toga izmišljene su i nove tehnike za masovno ubojstvo, a koje su kasnije obilježile koncentracijske logore: plinske komore. U programu sterilizacije tijekom Hitlerove vlade, do 1944. sterilizirano je preko 400.000 ljudi, ne samo „maloumnih“ nego i gluhih, nijemih, te pripadnika romske i židovske zajednice (Zimmer, 2019.: 95-96). Sterilizacija na temelju naslijeđenih faktora nije ostala u davnoj prošlosti, a tome svjedoče nedavni slučajevi prisilne sterilizacije žena u Kalifornijskim zatvorima (praksa do 2010.), sterilizacija Romkinja na području Češke Republike (sve do 2007.), te sterilizacija sjevernokineskih žena i muškaraca kao oblik populacijske kontrole (<https://ihpi.umich.edu/news/forced-sterilization-policies-us-targeted-minorities-and-those-disabilities-and lasted-21st>). Američki ured za imigraciju nedavne 2020. optužen je za prisilnu sterilizaciju imigranata (<https://lawblogs.uc.edu/ihr/r/2021/05/28/not-just-ice-forced-sterilization-in-the-united-states/>).

Dakle, kao što su genetika i eugenika korišteni kao oružje u svrhu masovnog uništenja, diskriminacije i rasizma, i genetički genealoški testovi za osobnu upotrebu imaju potencijal postati opasni na isti način. Na to upozorava i E. Black u svojoj popularnoj knjizi „War against the weak: Eugenics and America's campaign to create a master race“ (Black, 2003.). Knjiga je uglavnom kritika eugenici, no sadrži upozorenja koja se mogu primijeniti i na ove testove, a to

---

<sup>16</sup> Termine „eugenika“ skovao je Francis Galton, zagovaratelj ideje da se čovječanstvo treba očistiti od tjelesno i duševno zaostalih. Eugenika je znanost o metodama poboljšanja tjelesnih i duševnih osobina pojedinca, a cilj je pronalaženje načina da se uklone nasljedni nedostaci i usavrše korisne osobine pojedinca:



su činjenica da se podaci mogu zloupotrijebiti za rasnu ili etničku segregaciju, diskriminaciju na temelju genetičkog profila i sklonosti određenim bolestima i slično.

Najveća zabrinutost oko ogromne količine obavljenih testova diljem svijeta je u pohranjivanju ogromne količine DNA profila u baze podataka privatnih tvrtki. Koliko god su podaci zaštićeni, tvrtka ne može garantirati njihovu sigurnost u svakom slučaju (spomenuto je već da pod prijetnjom valjanog sudskog naloga moraju odati podatke), a i podaci su u opasnosti od cyber kriminala. Takva situacija se već dogodila 2020. godine, kada je platforma GEDmatch kompromitirana i svi podaci su bili dostupni hakerima na 3 sata (<https://onezero.medium.com/the-era-of-dna-database-hacks-is-here-85a860190622>). Ranije u radu spomenuto je kako GEDmatch dopušta uvoz podataka iz većine dostupnih platformi koje nude DTCGT (kao što su 23andMe, Ancestry.com, Genomelink.io, DeCODEme, BritainsDNA, Nebula genetics i slično), što znači da su korisnici svih tih usluga bili u opasnosti da se njihovi privatni podaci zloupotrebljavaju. Javnosti nije poznato koja je bila svrha hakiranja stranice i što točno je planirano s podacima, no taj slučaj bio je dokaz kako sa vlastitim genetičkim podacima treba biti oprezan.

Korisnu opciju u zaštiti od cyber kriminala nudi npr. Genomelink.io koji korisnicima omogućava da nakon primanja rezultata DTCGT svoje podatke izbrišu sa platforme te tako rezultate testa i privatne podatke o vlastitoj genetici zadrže za sebe (<https://genomelink.io/legal/privacy-policy>). To je posebno korisno kod informacija o genskim rizicima za određene bolesti, jer su takve informacije u povijesti bile dovoljan dokaz o duševnoj ili fizičkoj zaklinutosti osobe i u to vrijeme su mnoge koštale života.

## DTCGT U FORENZICI

Značajna primjena DTCGT nalazi se i u forenzici, za pokušaje rješavanja neriješenih slučajeva. Forenzika je „primjena znanstvenih metoda za rješavanje kriminalnih slučajeva“ (Singh, 2017.: 132). Za početak primjene DNA u forenzici i kriminalistici zaslužni su ponajviše Sir Alec Jeffreys i Kary Mullis. Jeffreys je sa svojim timom uveo praksu DNA profiliranja u kriminalistički sustav, ustanovivši kako je vjerojatnost da dvije osobe dijele identičnu DNA manja od 1:33 milijarde. Kary Mullis je, izumivši tehniku lančane reakcije polimeraze (PCR) omogućio umnažanje ciljanih DNA sljedova u velikom broju kopija, čime je omogućio DNA analize iz malih količina ili degradiranih uzoraka (Singh, 2017.: 133).

No, unatoč tomu treba imati na umu da DNA testiranje nije nepogrešivo jer DNA može biti oštećena ili kontaminirana što može dovesti do pogrešne interpretacije.

Kada se u kriminalističkoj bazi podataka ne pronađe potpuno podudaranje, može se osloniti i na javne baze podataka i metodu traženja obiteljskih veza preko DNA. Na taj način su 2018. godine uhvatili ozloglašenog Kalifornijskog kriminalca, tzv. „Golden state killera“, odgovornog za najmanje 12 ubojstava i 50 silovanja počinjenih tijekom 1970-ih i 1980-ih. U američkoj bazi podataka CODIS nije pronađeno podudaranje te je slučaj ostao neriješen sve do 2018. Slučaj je riješen tako što je DNA profil uzorka pronađenog na mjestu dvostrukog ubojstva iz 1980. ubačen u bazu podataka GEDmatch sa svrhom traženja obiteljskih veza. Na temelju informacija i podudaranja iz baze podataka napravljeno je obiteljsko stablo iz kojeg je izvučeno 5 mogućih kandidata. Na kraju je prema dobi, mjestu stanovanja u razdoblju događanja zločina i prema opisu koji su pružile žrtve, uhapšen James Joseph DeAngelo, tad 72-godišnjak, osuđen na doživotnu kaznu zatvora (<https://abcnews.go.com/US/dna-family-members-helped-solve-golden-state-killer/story?id=54800093>).

Traženje obiteljskih veza preko DNA baza podataka iziskuje mnogo vremena i strpljenja. U američkom kriminalističkom sustavu najčešće se pronađu veze u razini trećeg rođaka, što znači da osobe dijele prapradjeda/baku. Nakon pronalaska veze, gradi se obiteljsko stablo unatrag do najbližeg zajedničkog pretka (može sadržavati do nekoliko stotina ljudi), zatim se prate sve linije od svakog pretka do generacije mogućeg počinitelja. Nakon toga se eliminiraju srodnici,

prvo po spolu i dobi, zatim po mjestu stanovanja u vrijeme koje odgovara počinjenim zločinima, a na kraju i prema opisu i fizičkim karakteristikama<sup>17</sup>.

Slučaj *Golden State Killer-a* odjeknuo je u javnosti predstavljajući novi način za rješavanje dosad nerješivih slučajeva, te je nakon toga pokrenuta akcija diljem SAD-a u kojoj se slučajeve iz prošlog stoljeća rješavalo putem DNA analiza i obiteljskih veza. Tako su 2018. godine riješena ubojstva Michelle Koski (17) iz 1990., slučaj ubojstva Michelle Welch (12) iz 1986., ubojstvo djevojčice April Tinsley (8) iz 1988 i slično (<https://abcnews.go.com/US/dna-genetic-genealogy-major-game-changer-heat-decades/story?id=56172244>). Nakon toga su u razdoblju od 2020. do 2022. riješeni i drugi veći slučajevi, te se jedan tim tvrtke Parabon Nanolabs opredijelio isključivo za rješavanje starih slučajeva putem genetičke genealogije (<https://parabon-nanolabs.com/>).

Američke baze podataka koristio je i „Innocence project“, neprofitna organizacija koja za cilj ima oslobođenje krivo osuđenih na smrtnu kaznu tj. dokazivanje njihove nevinosti, što je još jedna pozitivna primjena genealogije (<https://innocenceproject.org/#:~:text=Founded%20in%201992%20by%20Barry,systems%20of%20justice%20for%20everyone.>).

Jedna stvar koja izaziva zabrinutost oko korištenja tih baza podataka u svrhe kriminalnog sustava je zaštita privatnosti. Ta zabrinutost izražena je pogotovo oko GEDmatch platforme jer ona dopušta unošenje podataka i rezultata DNA testa u svrhu traženja srodstva. Primjer hvatanja Golden State Killera je u jednu ruku primjer kršenja privatnosti i zloupotrebe GEDmatch platforme, jer je detektiv u bazu podataka unio DNA profil druge osobe (bez pristanka te osobe) i tražilo obiteljske veze. Najbliže što postoji regulativama o korištenju baza podatak je Interpolov „Priručnik za razmjenu i korištenje DNA podataka<sup>18</sup>“. Cilj je postići balans između javnog dobra i individualnog prava na privatnost. Problem privatnosti javlja se i neovisno o kriminalističkom sustavu, jer dajući svoju DNA ne pružate informacije samo o vlastitim genima nego o genima svoje uže i šire obitelji.

---

<sup>17</sup> Metode korištenja DNA u neriješenim slučajevima i njihove primjene u praksi detaljno opisuje CeCe Moore u popularnoj seriji „The Genetic Detective“: <https://abc.com/shows/the-genetic-detective>

<sup>18</sup> Interpol Handbook on DNA data exchange and practice, Interpol, 2nd edition, 2009.

## ZAKLJUČAK

Uzevši u obzir sve iznesene argumente, možemo zaključiti kako genetički genealoški testovi nisu u svojoj biti štetni ili pogrešni. Njihova mnogostruka primjena i popularnost svjedoči tomu da ih javnost gleda uglavnom kao pozitivne alate za otkrivanje tajni vlastitog genoma. No, ako u jednadžbu ubrojimo i sve potencijalne faktore rizika, istraživanja koja upozoravaju na površnosti tih podataka i opasnost od krive interpretacije rezultata, postaje jasno zašto su se mnoge tvrtke koje nude usluge genetičkog genealoškog testiranja našle pod budnim okom državnih zdravstvenih institucija. Zaključak većine istraživanja svodi se na činjenicu da su testovi uglavnom pozitivni, ali se njihovi rezultati trebaju pravilno interpretirati. Činjenica je da je ovo područje i dalje rastuće te da će ubuduće postojati više raznolikih i preciznih testova, a baze podataka će postajati sve veće i detaljnije. Opasnosti oko baratanja vlastitim DNA podacima na internetu postoje, no radoznalost o vlastitoj genealogiji i potencijalnim rizicima od razvijanja određenih bolesti je jača od potencijalnih opasnosti (problem privatnosti) i rizika koji dolaze sa otkrivanjem loših vijesti o vlastitom i obiteljskom zdravlju s kojima se korisnici susreću. Ostaje otvoreno pitanje koje su granice ovakvih testova i dokle će se oni moći razvijati, te koliko će precizni i točni biti, no dosadašnja istraživanja pokazuju povjerenje u pružatelje DTCGT usluga. Ljudska populacija i dalje će biti zainteresirana za svoje porijeklo i obiteljsku povijest, a na tvrtkama koje nude DTC genetičke testove je da njihove podatke pravilno interpretiraju, pohrane u točnije baze podataka i podatke zaštite što je bolje moguće od potencijalne zloupotrebe.

## POPIS PRILOGA

### TABLICE

Prednosti	Sprečavanje bolesti
	Obrazovanje korisnika
	Personalizirana medicina
	Donošenje informiranih odluka
	Altruizam
	Sudjelovanje u istraživanju
	Privatnost
	Zajednica
Rizici	Zabrinutost
	Genetička diskriminacija
	Negativan utjecaj na članove obitelji
	Nema rizika
Ograničenja	Kliničko korištenje
	Problem razumijevanja
	Multifaktorijalna priroda bolesti

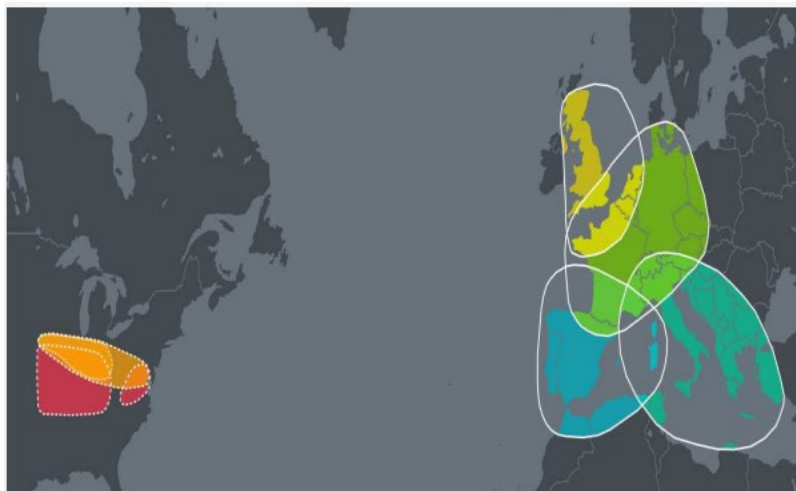
Tablica 1: rezultati istraživanja Singleton et al., 2012.: predstavljanje testova na web-stranicama tvrtki

MOTIVACIJA	Postotak ispitanih koji su odabrali određenu motivaciju*
Dopuna obiteljskog stabla	76%
Generalna znatiželja	72%
Potruga za daljim rođacima	19%
Pomoć rođaku u gradnji obiteljskog stabla	17%
Zdravstvene informacije	9%
Potruga za biološkim roditeljem	9%
Pomoć u kriminalističkom istraživanju	3%
Osjećaj nepripadnosti u obitelji	3%
Sumnja da roditelj nije biološki roditelj	2%
Potruga za djetetom	1%
Istraživanje informacija o određenim rođacima	7%
Neočekivani rezultati u istraživanju podrijetla	7%

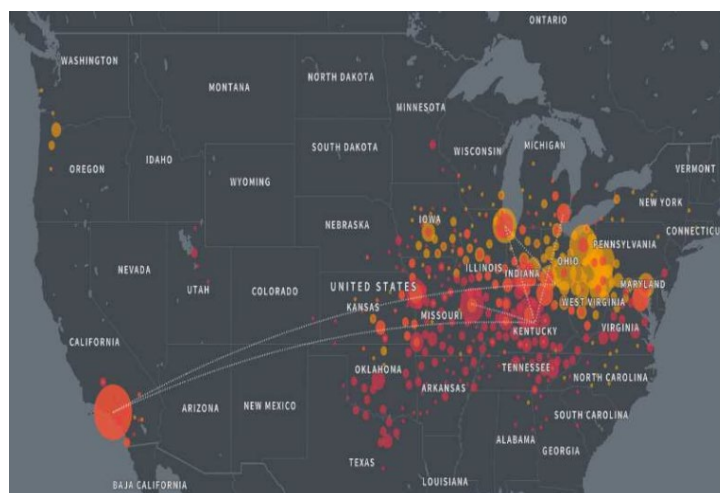
\*Veliki dio ljudi odabralo je više motivacija za testiranje, stoga ukupna brojka daleko prelazi 100%

Tablica 2: rezultati istraživanja Guerrini et al., 2022.: motivacija za testiranje

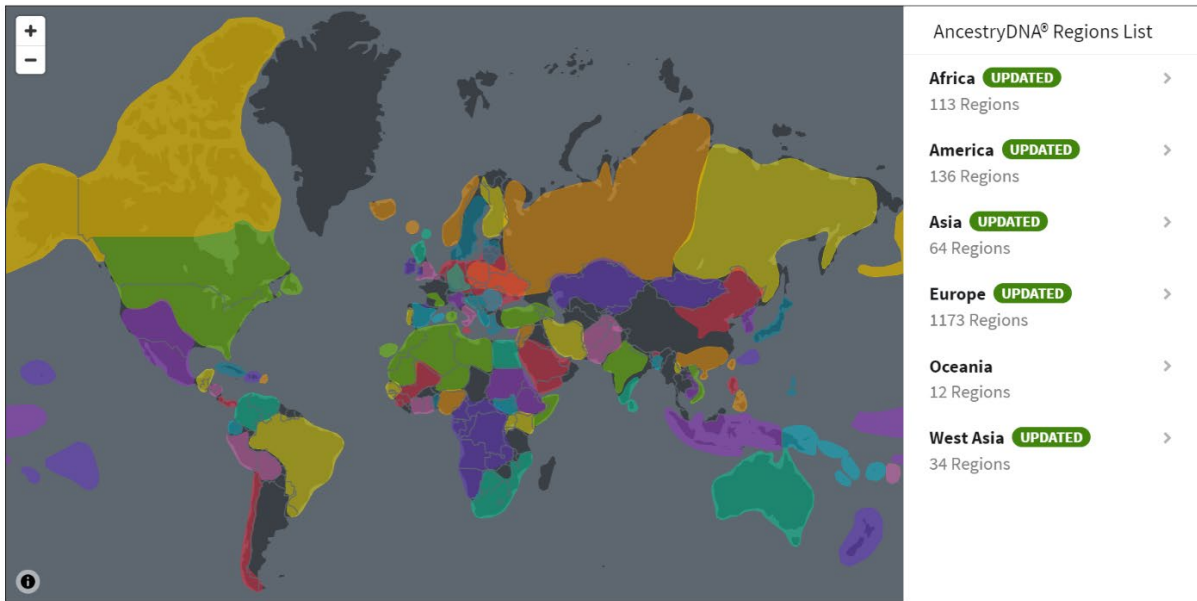
SLIKE



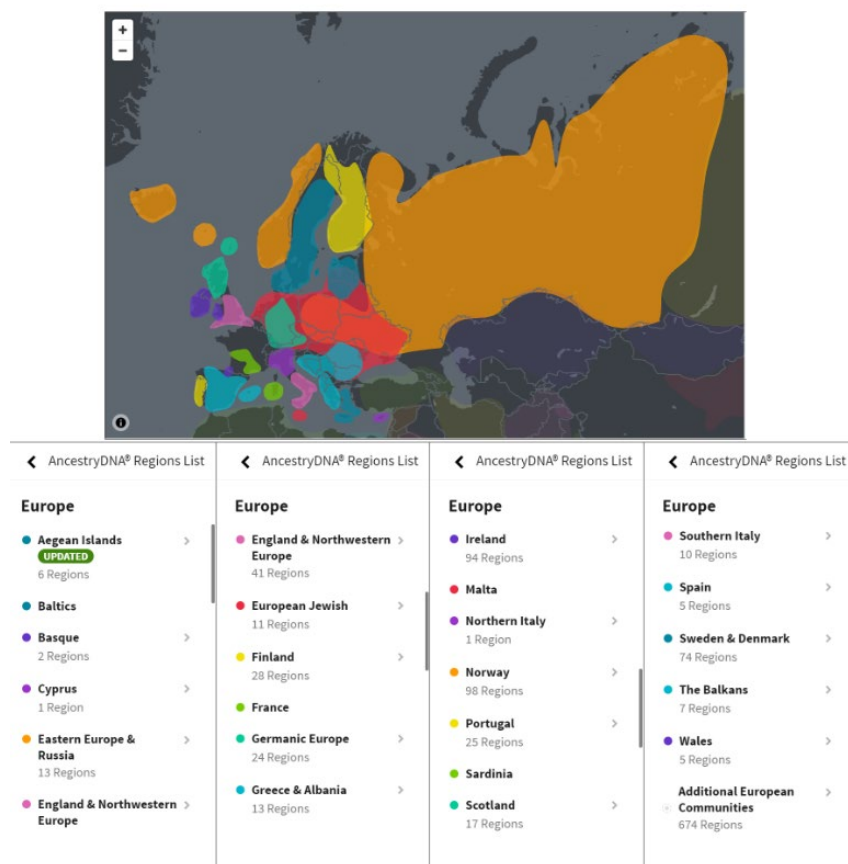
Slika 1: Ancestry.com ukupna etnička mapa korisnika N.N., izvor: Nikolova, 2018.



Slika 2: Ancestry.com etnička mapa korisnika N.N. između 1925. i 1950., izvor: Nikolova, 2018.



Slika 3: Ancestry.com: etničke regije globalno, izvor: <https://www.ancestry.com/c/dna/ancestry-dna-ethnicity-estimate-update>



Slika 4: Ancestry.com: etničke regije, Europa, izvor: <https://www.ancestry.com/c/dna/ancestry-dna-ethnicity-estimate-update>



## POPIS LITERATURE

1. Black, E., 2003.: „*War against the weak: eugenics and america's campaign to create a master race*“, Four Walls Eight Windows, SAD
2. Calafell, F., Larmuseas, M.H.D., 2017. „The Y chromosome as the most popular marker in genetic genealogy benefits interdisciplinary research“, *Human genetics* 136: 559-573.
3. Egglestone, C., Morris, A., O'brien, A., 2013. „Effect of direct-to-consumer genetic tests on health behaviour and anxiety: a survey of consumers and potential consumers“, *Journal of Genetic Counseling* 22(5): 565-75.
4. Genomics and population health, CDC, 2005.
5. Guerrini Ch.J., Robinson J.O., Bloss C.C., Brooks W.B., Fullerton S.M., Kirkpatrick B., Soo-Jin Lee S., Majumder M., Pereira S., Schuman O., McGuire A.L., 2022. „Family secrets: Experiences and outcomes of participating in direct-to-consumer genetic relative-finder services“, *The American Journal of Human Genetics* 109: 486-497.
6. Haas C., Shved N., Rühli F.J., Papageorgopoulou C., Purps J., Geppert M., Willuweit S., Roewer L., Krawczak M., 2013. „Y-chromosomal analysis identifies the skeletal remains of Swiss national hero Jörg Jenatsch (1596-1639)“, *Forensic Science International - Genetics* 7(6): 610-617.
7. Horton R., Crawford G., Freeman L., Fenwick A., Wright C.F., Lucassen A., 2019. „Direct-to-consumer genetic testing“, *The bmj* 367: 1-6.
8. Jasanoff M., 2022. „Ancestor worship, where does the craze for genealogy come from?“, *The New Yorker*, Svibanj 2022: 69-73.
9. King T.E., Jobling M.A., 2009. „What's in a name? Y chromosomes, surnames and the genetic genealogy revolution“, *Trends in Genetics* 25(8): 351-360.
10. Kling D., Phillips Ch., Kennett D., Tillmar A., 2021. „Investigative genetic genealogy: Current methods, knowledge and practice“, *Forensic Science International - Genetics*, 52: 1-23.

11. MedinePlus Genetics, „Help me understand genetics: direct-to-consumer genetic testing“, U.S. National library of Medicine, department of health & human services, [Direct-to-Consumer Genetic Testing: MedlinePlus Genetics](#)
12. Moore C., 2016., „The history of genetic genealogy and unknown parentage research: an insider view“, *Journal of genetic genealogy*, 8(1):35-37.
13. Nikolova L., 2018. „From 'story for' to 'reference to': genetic genealogy and origin setting“, *Global journey of archaeology and anthropology*, 6(4):1-22.
14. Roberts J.S., Ostergren J., 2013. „Direct-to-consumer genetic testing and personal genomics services: a review of recent empirical studies“, *Current genetic medicine reports*, 1: 182-200.
15. Rutherford A., 2016. „Kratka povest svakog ko je ikad živeo“, Vulkan izdavaštvo, Beograd, izdanje 2021. (preveo Vladimir D. Nikolić)
16. Rutherford a., 2020. „How to argue with a racist“, Orion Publishing co., UK
17. Shriver M.D., Kittles R.A., 2004. „Genetic ancestry and the search for personalized genetic histories, *Nature reviews - Genetics*, 5: 611–618.
18. Singh S., 2017. „Maintaining national DNA databases: Struggle between necessity and ethic“, *International journal of research culture society*, 1(6): 132-138.
19. Singleton A., Erby L.H., Foisie K.V., Kapnight K.A., 2012. „Informed Choice in Direct-to-consumer genetic testing (DCTGT) websites: a content analysis of benefits, risks, and limitations“, *Journal of Genetic Counseling* 21: 433-439.
20. Stellard M., de Groot J., 2020. „'Things are coming out that are questionable, we never knew about': DNA and the new family history“, *Journal of family history* 45(3): 274-294.
21. Sujoldžić A., ur. 2015., *Hrvatsko antropološko nazivlje*, Zagreb, Institut za jezik i jezikoslovlje
22. Wolinsky H., 2006. „Genetic genealogy goes global“, *European molecular biology organization reports*, 7 (11): 1072-1074.

23. Zimmer C., 2019. *“She has her mother’s laugh”*, Dutton, Penguin Random House LLC, SAD
24. 23andMe: <https://www.23andme.com/howitworks/> (pristup 18.08.2022.)
25. Ancestry Informative Markers, National Human Genome Research Institute: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Ancestry-informative-Markers#:~:text=Definition&text=Ancestry%2Dinformative%20markers%20are%20sets,geographical%20regions%20of%20the%20world.> (pristup 18.08.2022.)
26. Ancestry.com, postavke privatnosti: <https://www.ancestry.com/c/legal/privacystatement> (pristup 18.08.2022.)
27. Ancestry.com: <https://www.ancestry.com/> (pristup 18.08.2022.)
28. Stanford medicine health care: BRCA1 and BRCA2 genes: [BRCA1 and BRCA2 Genes | Stanford Health Care](#) (pregledano 07.09.2022.)
29. Direct-to-consumer Genetic Testing FAQ for healthcare professionals, National Human Genome Research Institute <https://www.genome.gov/For-Health-Professionals/Provider-Genomics-Education-Resources/Healthcare-Provider-Direct-to-Consumer-Genetic-Testing-FAQ#healthcare> (pristup 18.08.2022.)
30. Direct-to-consumer genetic testing, the bmj: <https://www.bmj.com/content/367/bmj.15688> (pregledano 04.08.2022.)
31. Eugenika. Hrvatska enciklopedija, mrežno izdanje. Leksikografski zavod Miroslav Krleža, 2021. <https://www.enciklopedija.hr/natuknica.aspx?id=18581> (pristup 16.08.2022.)
32. Family Tree DNA, postavke privatnosti: [FamilyTreeDNA - Privacy Statement \(pristup 18.08.2022.\)](#)
33. Family Tree DNA: <https://www.familytreedna.com/> (pristup 18.08.2022.)
34. Genealogical DNA test wikipedia page, [https://en.wikipedia.org/wiki/Genealogical\\_DNA\\_test](https://en.wikipedia.org/wiki/Genealogical_DNA_test) (pristup 02.08.2022.)

35. Genomelink postavke privatnosti: <https://genomelink.io/legal/privacy-policy> (psirtup 18.08.2022.)
36. Greytak E., Moore C.: Snapshot genetic genealogy: Parabon nanolabs [https://snapshot.parabon-nanolabs.com/genealogy#:~:text=Genetic%20Genealogy%20\(GG\)%20is%20the,likely%20identity%20of%20a%20perpetrator.](https://snapshot.parabon-nanolabs.com/genealogy#:~:text=Genetic%20Genealogy%20(GG)%20is%20the,likely%20identity%20of%20a%20perpetrator.) (pristup 17.08.2022.)
37. Guerrini C.J., 2018. „Should police have access to genetic genealogy database? Capturing Golden State Killer and other criminals using a controversial new forensic technique“, PLOS biology, 2.listopada, [https://journals.plos.org/plosbiology/article?id=10.1371/journal.pbio.2006906&utm\\_source=midlandtoday.ca&utm\\_campaign=midlandtoday.ca&utm\\_medium=referral](https://journals.plos.org/plosbiology/article?id=10.1371/journal.pbio.2006906&utm_source=midlandtoday.ca&utm_campaign=midlandtoday.ca&utm_medium=referral) (pristup 08.08.2022.)
38. Islenginda-App: <http://www.islendingaapp.is/information-in-english/> (pristup 17.08.2022.)
39. Medosch E., 2021. „Not just ICE: Forced sterilization in the United States“, 28. svibnja <https://lawblogs.uc.edu/ihr/r/2021/05/28/not-just-ice-forced-sterilization-in-the-united-states/> (pristup 16.08.2022.)
40. Molla R., 2020. „Why DNA tests are suddenly unpopular“, 13. veljače <https://www.vox.com/recode/2020/2/13/21129177/consumer-dna-tests-23andme-ancestry-sales-decline> (pristup 17.08.2022.)
41. Mullin E., 2020. „The Era of DNA Database Hacks is here“, 30.srpnja <https://onezero.medium.com/the-era-of-dna-database-hacks-is-here-85a860190622> (pristup 16.08.2022.)
42. Oxford Academic, „DNA and Ethnicity: How accurate are DNA tests? – DNA demystified / Alan McHughen“, Oxford University Press, [https://www.youtube.com/watch?v=X3MHoB\\_QLkY&ab\\_channel=OxfordAcademic%28OxfordUniversityPress%29](https://www.youtube.com/watch?v=X3MHoB_QLkY&ab_channel=OxfordAcademic%28OxfordUniversityPress%29) (pristup 17.08.2022.)
43. Parabon Nanolabs: <https://parabon-nanolabs.com/> (pristup 18.08.2022.)

44. Patel K., 2018. „What's next for Consumer Genomics?“, *aacc*, 6. kolovoza: [What's Next for Consumer Genomics? | AACC.org](#) , (pristup 12.08.2022.)
45. Roots and Recombinant DNA, 15.01.2017., [Roots & Recombinant DNA: A00 Cameroon Research Project and Albert Perry's Y \(rootsandrecombinantdna.com\)](#) (pregledano 07.09.2022.)
46. Shapiro E., 2018. „How DNA and genetic genealogy are becoming 'major' game-changers in decades-old cases“, 21.srpnja <https://abcnews.go.com/US/dna-genetic-genealogy-major-game-changer-heat-decades/story?id=56172244> (pristup 18.08.2022.)
47. Shapiro E., 2022. „2 cold case murders from 1980s solved with genetic genealogy: police“, *Abc news*, 26. srpnja. <https://abcnews.go.com/US/cold-case-murders-1980s-solved-genetic-genealogy-police/story?id=87416810> (pristup 01.08.2022.)
48. Shapiro E., Whit Johnson, 2018. „How DNA from family members helped solve the „Golden state killer“ case: DA“, *Abc news*, 28. travnja <https://abcnews.go.com/US/dna-family-members-helped-solved-golden-state-killer/story?id=54800093> (pristup 01.08.2022.)
49. Stern A., 2020. „Forced sterilization policies in the US targeted minorities and those with disabilities – and lasted into the 21st century“, 23.rujna <https://ihpi.umich.edu/news/forced-sterilization-policies-us-targeted-minorities-and-those-disabilities-and-lasting-21st> (pristup 16.08.2022.)
50. The Genetic Detective, CeCe Moore, the abc: <https://abc.com/shows/the-genetic-detective> (pristup 17.08.2022.)
51. The Innocence Project, <https://innocenceproject.org/#:~:text=Founded%20in%201992%20by%20Barry,systems%20of%20justice%20for%20everyone> (pristup 17.08.2022.)
52. Vox: „What DNA ancestry tests can – and can't – tell you, [https://www.youtube.com/watch?v=IIWlatQt4KE&ab\\_channel=Vox](https://www.youtube.com/watch?v=IIWlatQt4KE&ab_channel=Vox) (pristup 16.08.2022.)

53. What does it mean to have Neanderthal or Denisovan DNA?, MedlinePlus  
[https://medlineplus.gov/genetics/understanding/dtcgenetictesting/neanderthaldna/#:~:text=Neanderthals%20were%20very%20early%20\(archaic,were%20distantly%20related%20to%20Neanderthals](https://medlineplus.gov/genetics/understanding/dtcgenetictesting/neanderthaldna/#:~:text=Neanderthals%20were%20very%20early%20(archaic,were%20distantly%20related%20to%20Neanderthals) (pristup 18.08.2022.)

## SAŽETAK

Genealogija (rodoslovlje) je grana biologije koja se bavi proučavanjem podrijetla neke jedinke ili skupine jedinki. Genetički genealoški testovi su koristan alat za utvrđivanje srodstva i podrijetla. S napretkom tehnologije i razvojem genomike, te padom cijena genetičkih testova za osobnu upotrebu, porasla je popularnost ovih testova i proširila se njihova primjena. Što je više rasla popularnost ovakvih testova, oni su nailazili i na sve brojnije kritike u znanstvenoj zajednici. U radu se raspravlja o koristima i manama genetičkih genealoških testova za osobnu upotrebu. Predstavljani su genetički testovi, pružatelji usluga testiranja, njihove primjene i potencijalne opasnosti koje dolaze s masivnim testiranjima. Pregledom znanstvene literature na ovu temu predstavljaju se argumenti za i protiv, te je iznesen okvirni pregled i stav autora o temi.

Ključni pojmovi: genetika, genealogija, DNA test, obiteljsko stablo

## SUMMARY

Genealogy is a branch of biology dedicated to ancestry research among individuals or group of individuals. Genetic genealogical tests (down-to-consumer genetic tests) are a useful tool for determination of ancestry and kinship. Their popularity had been on the rise and their usage has expanded across scientific fields due to the advancement of technology, the development in the field of genomics, and the reduced prices of genetic tests. As their popularity rose, these tests have found themselves increasingly criticized by the scientific community. In this paper, the benefits and drawbacks of down to consumer genetic testing are discussed. The paper presents these tests, along with the companies providing them, their usages and the potential dangers that arise from massive testing. Having reviewed the scientific literature on the subject, the author states the arguments for and against and provides an outline review followed by the author's opinion on the subject.

Key words: genetics, genealogy, DNA test, family tree