

МЕДИЦИНСКАЯ ЭТИКА

НАУЧНЫЙ МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ЖУРНАЛ
ЯРОСЛАВСКОГО ГОСУДАРСТВЕННОГО МЕДИЦИНСКОГО УНИВЕРСИТЕТА
И РОССИЙСКОГО НАЦИОНАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКОГО МЕДИЦИНСКОГО
УНИВЕРСИТЕТА ИМ. Н. И. ПИРОГОВА

ГЛАВНЫЙ РЕДАКТОР Александр Леонидович Хохлов, член-корр. РАН, д. м. н., профессор
ПРЕДСЕДАТЕЛЬ РЕДАКЦИОННОГО СОВЕТА Александр Чучалин, академик РАН, д. м. н., профессор
ЗАМЕСТИТЕЛИ ГЛАВНОГО РЕДАКТОРА Елена Гребенщикова д. филос. н., профессор; Дмитрий Христенко, к. ист. н., доцент
РЕДАКТОРЫ Марина Сырова
ТЕХНИЧЕСКИЙ РЕДАКТОР Евгений Лукьянов
ПЕРЕВОДЧИКИ Екатерина Третьякова, Вячеслав Витюк, Надежда Тихомирова
ДИЗАЙН Марина Доронина
ВЕРСТКА Игорь Кобзев

РЕДАКЦИОННАЯ КОЛЛЕГИЯ

Ю. А. Александровский, член-корр. РАН, д. м. н., профессор (Москва, Россия)
С. Ф. Багненко, академик РАН, д. м. н. профессор (Санкт-Петербург, Россия)
А. А. Баранов, д. б. н., профессор (Красноярск, Россия)
Б. Бирер, профессор (Массачусетс, США)
О. А. Горянов, к. м. н., кандидат богословия, профессор (Петрозаводск, Россия)
Е. И. Гусев, академик РАН, профессор (Москва, Россия)
С. В. Глаголев, зам. начальника Управления организации государственного контроля качества медицинской продукции (Москва, Россия)
Н. Диниз, профессор (Парана, Бразилия)
В. Т. Ивашкин, академик РАН, д. м. н., профессор (Москва, Россия)
Л. И. Ильенко, д. м. н., профессор (Москва, Россия)
И. Н. Каграманян, д.м.н., руководитель Института лидерства и управления здравоохранением Сеченовского ун-та (Москва, Россия)
В. Г. Кукес, академик РАМН, академик РАН, профессор (Москва, Россия)
Ф. Кроули, доктор наук, профессор (Бельгия)
В.В. Косенко, к. фарм. н. (Москва, Россия)
Т. Кудайбергенова, д. м. н., доцент (Бишкек, Киргизия)
С.А. Лукьянов, академик РАН, д. б. н., профессор (Москва, Россия)
А. Я. Маликов, к.м.н. (Санкт-Петербург, Россия)
Л. К. Мошетьова, академик РАН, д. м. н., профессор (Москва, Россия)
А. А. Мохов, д. ю. н., профессор (Москва, Россия)
В. Мутузвами, профессор (Индия)
Е. Л. Насонов, академик РАН, профессор (Москва, Россия)
А. В. Павлов, д. м. н., профессор (Ярославль, Россия)
В. И. Петров, академик РАН, профессор (Волгоград, Россия)
Д. В. Ребриков, д. б. н., профессор (Москва, Россия)
Д. А. Рождественский, к. м. н. (Москва, Россия)
Б. К. Романов, д. м. н., доцент (Москва, Россия)
Н. Сафарли, профессор (Баку, Азербайджан)
Ю. Н. Саямов, к. ист. н., профессор, член Римского клуба (Москва, Россия)
Б. Сарымсакова, д. м. н., профессор (Астана, Казахстан)
Н. Н. Седова, д. филос. н., д. ю. н., профессор (Волгоград, Россия)
А. С. Созинов, д. м. н., профессор (Казань, Россия)
В.Н. Сокольчик, к.филос.н., доцент (Минск, Беларусь)
В. И. Стародубов, академик РАН, д.м.н., профессор (Москва, Россия)
П. Д. Тищенко, д. филос. н., профессор (Москва, Россия)
В. А. Ткачук, академик РАН, д. м. н., профессор (Москва, Россия)
А. Томсен-Кабон, доктор наук (Тулуза, Франция)
Ч. Хайхун, профессор (Пекин, Китай)
Н. В. Чудова (Москва, Россия)
Е. Шимаа, доцент (Египет)
Е. В. Шляхто, академик РАН, д.м.н., профессор Санкт-Петербург, Россия)
О. О. Янушевич, академик РАН, д.м.н., профессор (Москва, Россия)

РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ

Е. В. Дмитриева, д. с. н. (Москва, Россия)
Н. В. Богданова, к. м. н. (Дмитроград, Россия)
Я. В. Власов, д. м. н., профессор (Самара, Россия)
Н. Н. Волченко, д. м. н. (Москва, Россия)
Т. А. Гуськова, член-корр. РАМН, член-корр. РАН, д. м. н., профессор (Москва, Россия)
А. Д. Дурнев, член-корр. РАН, д. м. н., профессор (Москва, Россия)
Е. В. Жиляев, д. м. н. (Москва, Россия)
О.П. Ковтун, член-корр. РАН, д. м. н., профессор (Екатеринбург, Россия)
А. В. Концевая, д. м. н. (Москва, Россия)
А. В. Короткова, к. м. н. (Москва, Россия)
Е. Г. Лилеева, к. м. н., доцент (Ярославль, Россия)
А. И. Мартынов, к. м. н. (Москва, Россия)
С. Н. Мосолов, д. м. н., профессор (Москва, Россия)
Ю. Л. Мизерницкий, д. м. н., профессор (Москва, Россия)
Н. А. Михайлова, к. б. н., (Саратов, Россия)
Ч. С. Павлов, д. м. н., профессор (Москва, Россия)
Л. М. Рошаль, д. м. н., профессор (Москва, Россия)
Н. В. Семенова, д. м. н. (Санкт-Петербург, Россия)
А. В. Теплова, к. ист. н, профессор (Минск, Белоруссия)
Д. Е. Фирсов, доктор культурологии, к. филос. н. (Ярославль, Россия)

ПОДАЧА РУКОПИСЕЙ <https://medet.rsmu.press/>

ПЕРЕПИСКА С РЕДАКЦИЕЙ <https://medet.rsmu.press/>

СОТРУДНИЧЕСТВО editor@rsmu.press

АДРЕС РЕДАКЦИИ ул. Островитянова, д.1, г. Москва, 119997

Журнал включен в РИНЦ

Здесь находится открытый архив журнала



DOI выпуска: 10.24075/medet.2022-02

Свидетельство о регистрации средства массовой информации серия ПИ № ФС77-81021 от 02 июня 2021 г.

Учредители: Ярославский государственный медицинский университет (Ярославль, Россия);

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова (Москва, Россия).

Издатель: Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова; адрес: ул. Островитянова, д.1, г. Москва, 119997, Россия, 8(495)434-03-29

Журнал распространяется по лицензии Creative Commons Attribution 4.0 International www.creativecommons.org

Цена свободная



Подписано в печать 30.06.2022

Тираж 100 экз. Отпечатано в типографии Print.Formula; www.print-formula.ru
ул. Профсоюзная, 104, г. Москва, 117437, Россия

MEDICAL ETHICS

SCIENTIFIC INTERDISCIPLINARY JOURNAL OF YAROSLAVL STATE MEDICAL UNIVERSITY
AND PIROGOV RUSSIAN NATIONAL RESEARCH MEDICAL UNIVERSITY

EDITOR-IN-CHIEF Alexander L. Khokhlov, corr. member of RAS, DSc (Med), professor
CHAIR OF EDITORIAL BOARD Alexander Chuchalin, full member of RAS, DSc (Med), professor
DEPUTY EDITORS-IN-CHIEF Elena Grebenshchikova, DSc (Phil), professor; Dmitry Khristenko, CSc (Hist), Associate professor
EDITOR Marina Syrova
LAYOUT EDITOR Evgeny Lukyanov
TRANSLATORS Ekaterina Tretiakova, Vyacheslav Vityuk, Nadezhda Tikhomirova
DESIGN Marina Doronina
LAYOUT Igor Kobzev

ASSOCIATE EDITORS

Alexandrovsky YuA, corr. member of RAS, DSc (Med), professor (Moscow, Russia)
Bagnenko SF, full member of RAS, DSc (Med), professor (Saint Petersburg, Russia)
Baranov AA, DSc (Biol), professor (Krasnoyarsk, Russia)
Bierer B, professor (MA, USA)
Cambon-Thomsen A, DSc (Toulouse, France)
Crowley F, DSc, professor (Belgium)
Goryanov OA, CSc (Med), CSc (Theol), professor (Petrozavodsk, Russia)
Gusev EI, full member of RAS, professor (Moscow, Russia)
Glagolev SV, Deputy Head of Bureau for Federal Quality Control of Medical Products (Moscow, Russia)
Diniz N, professor (Parana, Brazil)
Ivashkin VT, full member of RAS, professor (Moscow, Russia)
Ilienko LI, DSc, professor (Med) (Moscow, Russia)
Haihong Zhang, professor (Beijing, China)
Kagramanyan IN, DSc (Med), Head of Institute of Leadership and Healthcare Management (Moscow, Russia)
Kukes VG, full member of RAMS, full member of RAS, professor (Moscow, Russia)
Kosenko VV, CSc (Pharm) (Moscow, Russia)
Kudaibergenova T, DSc (Med), Associate professor (Bishkek, Kyrgyz Republic)
Lukyanov SA, full member of RAS, DSc (Biol), professor (Moscow, Russia)
Malikov AY, CSc (Med) (Saint Petersburg, Russia)
Moshetova LK, full member of RAS, DSc (Med), professor (Moscow, Russia)
Muthuswamy V, professor (India)
Nasonov EL, full member of RAS, professor (Moscow, Russia)
Romanov AV, DSc (Med), professor (Yaroslavl, Russia)
Petrov VI, full member of RAS, professor (Volgograd, Russia)
Rebrikov DV, DSc (Biol), professor (Moscow, Russia)
Rozhdestvensky DA, CSc (Med) (Moscow, Russia)
Romanov BK, DSc, Associate (Med), professor (Moscow, Russia)
Safarli N, professor (Baku, Azerbaijan)
Sayamov YuN, CSc (Hist), member of Club of Rome, professor (Moscow, Russia)
Sarymsakova B, DSc (Med), professor (Astana, Kazakhstan)
Sedova NN, DSc (Phil), SJD (Volgograd, Russia)
Shimaa E, Associate professor (Egypt)
Shlyakhto EV, full member of RAS, DSc (Med), professor (Saint Petersburg, Russia)
Sozinov AS, DSc (Med), professor (Kazan, Russia)
Sokolchik VN, CSc, Associate professor (Med) (Minsk, Belarus)
Starodubov VI, full member of RAS, DSc (Med), professor (Moscow, Russia)
Tishchenko PD, DSc (Phil), professor (Moscow, Russia)
Tkachuk VA, full member of RAS, DSc (Med), professor (Moscow, Russia)
Yanushevich OO, full member of RAS, DSc (Med), professor (Moscow, Russia)

EDITORIAL BOARD

Bogdanova NV, CSc (Med) (Dmitrograd, Russia)
Dmitrieva EV, DSc (Sociol) (Moscow, Russia)
Durnev AD, corr. member of RAMS, corr. member of RAS, professor (Moscow, Russia)
Firsov DE, DSc (Cult), CSc (Phil) (Yaroslavl, Russia)
Guskova TA, corr. member of RAMS, corr. member of RAS, DSc (Med), professor (Moscow, Russia)
Kovtun OP, corr. member of RAS, DSc (Med), professor (Yekaterinburg, Russia)
Kontsevaya AV, DSc (Med) (Moscow, Russia)
Korotkova AV, CSc (Med) (Moscow, Russia)
Lileeva EG, CSc (Med), Associate professor (Yaroslavl, Russia)
Martynov AI, CSc (Med) (Moscow, Russia)
Mosolov SN, DSc (Med), professor (Moscow, Russia)
Mizernitsky YuL, DSc (Med), professor (Moscow, Russia)
Mikhailova NA, CSc (Biol) (Saratov, Russia)
Pavlov ChS, DSc (Med), professor (Moscow, Russia)
Roshal LM, DSc (Med), professor (Moscow, Russia)
Semenova NV, DSc (Med) (Saint Petersburg, Russia)
Teplava AV, CSc (Hist), professor (Minsk, Belarus)
Vlasov YaV, DSc (Med), professor (Samara, Russia)
Volchenko NN, DSc (Med) (Moscow, Russia)
Zhilyaev EV, DSc (Med) (Moscow, Russia)

SUBMISSION <https://medet.rsmu.press/>

CORRESPONDENCE <https://medet.rsmu.press/>

COLLABORATION editor@rsmu.press

ADDRESS Ostrovityanov Street 1, Moscow, 119997, Russia

Indexed in RSCI

Open access to archive



Issue DOI: 10.24075/medet.2022-02

The mass media registration certificate серия ПИ № ФС77-81021 от 02 июня 2021 г.

Founders: Yaroslavl State Medical University (Yaroslavl, Russia)

Pirogov Russian National Research Medical University (Moscow, Russia).

Publisher: Pirogov Russian National Research Medical University; address: Ostrovityanov Street 1, Moscow, 119997, Russia

The journal is distributed under the terms of Creative Commons Attribution 4.0 International License www.creativecommons.org

Free price



Approved for print 30.06.2022

Circulation: 100 copies. Printed by Print.Formula; www.print-formula.ru
st. Profsoyuznaya, 104, Moscow, 117437, Russia

ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ	4
Персонализированная медицина с точки зрения медицинской этики М. И. Савельева The ethics of personalized medicine Savelyeva MI	
МНЕНИЕ	13
Правовая и этическая экспертизы в сфере генетических исследований: проблемы регламентации и институционализации В. И. Пржиленский Legal and ethical expertise of genetic research: issues of regulation and institutionalization Przhilenskiy VI	
ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ	17
Правовые и этические проблемы установления границ информированного согласия М. Г. Руда Legal and ethical issues of establishing the boundaries of informed consent Ruda MG	
МНЕНИЕ	22
О некоторых вопросах правового регулирования статуса участников геномных исследований Э. В. Алимов About some issues of legal regulation of the status of participants involved in genomic research Alimov EV	
ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ	28
Перспективы использования технологий редактирования генома человека: риски, проблемы, правовое регулирование А. А. Пестрикова Perspectives of genome editing in humans: risks, problems and legal regulation Pestrikova AA	
ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ	34
Моральная оценка последствий использования технологий редактирования генома онкологических больных А. В. Абрамова, В. О. Абрамова Ethical assessment of genome editing applications in oncological patients Abramova AV, Abramova VO	
ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ	38
Генетическое тестирование в практиках заботы о здоровье (по материалам эмпирического исследования) Е. С. Богомяжкова Genetic testing in health care practices (adapted from an empirical study) Bogomiagkova ES	
ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ	44
Социофилософское измерение эпигенетических исследований В. А. Ветров Socio-philosophical dimension of epigenetic research Vetrov VA	

ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННАЯ МЕДИЦИНА С ТОЧКИ ЗРЕНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ЭТИКИ

М. И. Савельева ✉

Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования Минздрава России, Москва, Россия

Начало XXI века ознаменовалось выходом на мировой фармацевтический рынок большого количества лекарственных препаратов с абсолютно новым молекулярно-ориентированным механизмом действия, что стало возможным благодаря достижениям в области молекулярной и клеточной биологии, в частности, завершению проекта «Геном человека». При этом удалось расшифровать многие механизмы патогенеза различных заболеваний, включая онкологические и аутоиммунные. Появление этих данных явилось стимулом для поиска принципиально новых методов терапии, точно воздействующих на ключевые звенья патогенетической цепи патологического процесса, получивших в связи с этим общее название «таргетная терапия». На примере исследования института Coriell рассмотрены проблемы персонализированной медицины, в том числе в аспекте медицинской этики.

Ключевые слова: персонализированная медицина, генетика, геномика, таргетная терапия

✉ **Для корреспонденции:** Марина Ивановна Савельева
ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1, г. Москва, 125993, Россия; marinasavelyeva@mail.ru

Статья поступила: 23.04.2022 **Статья принята к печати:** 26.05.2022 **Опубликована онлайн:** 30.06.2022

DOI: 10.24075/medet.2022.047

THE ETHICS OF PERSONALIZED MEDICINE

Savelyeva MI ✉

Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, Moscow, Russia

The early XXI century was marked with entry into the market of a great deal of medicinal preparations with a totally new molecular-oriented mechanism of action. These results could only be made possible through achievements in molecular and cellular biology and completion of the Human Genome Project, in particular. Many pathogenic mechanisms of different illnesses, including oncological and autoimmune ones, were deciphered. The data stimulated the search for totally innovative therapy methods targeting at the key links of the abnormal process pathogenetic chain, collectively known as 'targeted therapy'. The issues of personalized medicine, including the ethics, are considered through the study of the Coriell Institute.

Key words: personalized medicine, genetics, genomics, targeted therapy

✉ **Correspondence should be addressed:** Marina I. Savelyeva
ul. Barricadnaya, 1, 2/2, Moscow, 125993, Russia; marinasavelyeva@mail.ru

Received: 23.04.2022 **Accepted:** 26.05.2022 **Published online:** 30.06.2022

DOI: 10.24075/medet.2022.047

Персонализированная медицина — это новая парадигма в биомедицине. Ее успешная реализация требует интеграции беспрецедентных объемов информации и разнообразных сообществ, причем не только профессиональных. Способность собирать, анализировать, обмениваться и интегрировать огромное количество биологических и клинических данных в режиме реального времени является необходимым условием персонализированной медицины.

Биомедицина представляет собой сложную систему, между секторами которой существуют ключевые взаимозависимости. Целью персонализированной медицины является преобразование этой системы, поэтому необходимо признать и принять ее сложность. Ключевые возможности для создания самоподдерживающейся подсистемы персонализированной медицины возникают благодаря пониманию потоков ресурсов и информации в рамках более крупной системы клинической медицины.

Пугающая сложность подсистемы персонализированной медицины делает использование информационных технологий критически важным. Однако информационные технологии в рамках биомедицинского сообщества развиваются медленно, и они редко связаны между лабораториями даже в рамках одного учреждения, а тем более между различными учреждениями.

Таким образом, для решения сложных проблем онкологических заболеваний и подобных разрывов в исследовательском процессе, биомедицинское сообщество

XXI века требует внедрения операционной совместимости, то есть доступа к интегрированным инструментам для сбора, анализа и обмена данными в стандартизированных форматах. Такая интероперабельность является средством для объединения всех ученых, клиницистов, пациентов и других участников, чтобы они могли быстро обмениваться этой стандартизированной информацией.

Потребности персонализированной медицины в обмене информацией должны удовлетворяться лучшими практиками в области информационных технологий. Приложения информационных технологий произвольно разделяются на подходы, используемые для соединения информации и подходы для соединения людей.

Ключевым преимуществом концептуализации полной подсистемы персонализированной медицины является способность превратить биомедицину в систему обучения. Если говорить более конкретно, то, охватывая весь жизненный цикл биомедицины, можно синергетически объединить исследования, оказание медицинской помощи, оценку качества, измерение эффективности и безопасности применяемых лекарственных препаратов.

Именно персонализированная медицина подразумевает адаптацию прогнозов, предсказаний, диагностики и терапии к конкретным людям, исходя из их биологических особенностей, чтобы гарантировать, чтобы конкретные мероприятия будут сделаны конкретно человеку в конкретное время. Это требует не только развития

медицинских технологий, но и одновременного развития лучшей информационной инфраструктуры, лучшей интеграции клинических и исследовательских усилий, постоянных инноваций в медицинском образовании и, наконец, глубоких отношений с пациентом, которые делают его партнером в получении медицинской помощи.

ОНКОЛОГИЯ — ПИОНЕР В ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЕ

Исследователи онкологических заболеваний были на переднем крае революции персонализированной медицины, и многие препараты первого поколения (тамоксифен, иматиниб и др.) персонализированной медицины были разработаны для их лечения. Причинами данного феномена были следующие.

1. Онкопатология — это сложный комплекс заболеваний, подходы к изучению которых с помощью молекулярной медицины появились еще до проекта «Геном человека». Уже в конце XX века было известно, что онкопатология вызывается генетическими изменениями — наследственными или приобретенными, — которые приводят к аномальной клеточной пролиферации, замедлению апоптоза, активации метаболизма, неоангиогенезу и метастазированию.
2. Онкопатология — это серьезное, часто смертельно опасное заболевание, эффективность терапевтических средств от которого традиционно была крайне низкой. Поскольку выбор наиболее эффективного лечения для пациента может быть срочным решением, касающимся жизни или смерти, подходы персонализированной медицины по сравнению с отнимающим много времени методом «проб и ошибок» имеют выраженные преимущества.
3. Побочные эффекты противоопухолевых терапевтических средств крайне неприятны, часто обезображивают пациента и потенциально смертельны, что делает еще более важным выбор оптимальной терапии с первого посещения врача, чтобы избежать вдвойне негативного воздействия неблагоприятных эффектов от бесполезного лечения.

Например, Национальный Институт Рака США (NCI) располагает уникальным набором административных платформ, которые охватывают весь жизненный цикл разработки биомедицины и создают уникальную среду, которая может быть прототипом парадигмы персонализированной медицины. Около 50 лет NCI поддерживает комплексные онкологические центры, в которых сочетаются научные исследования, оказание медицинской помощи и профилактика. Существует более 60 таких центров, распределенных по всей стране и расположенных в самых престижных научно-исследовательских и лечебных учреждениях США. NCI включает более 50 специализированных программ Specialized Programs of Research Excellence (SPORes), которые поддерживают трансляционные исследования, и 10 программ Cooperative Group, которые проводят многоинституциональные клинические испытания. Кроме того, в области оказания медицинской помощи NCI запустила Программу общественных онкологических центров (NCCCP) с 16 объектами, которые охватывают 20 миллионов человек.

В 2003 г. Национальный институт рака (NCI) определил необходимость в инициативе внедрения информационных

технологий беспрецедентного масштаба в биомедицинское сообщество в связи с тремя факторами: растущим клиническим и экономическим бременем онкопатологии; трансформацией исследований, катализируемой молекулярной революцией и многочисленными технологиями геномики, генерирующими огромные объемы данных; и признанием того, что «существенное единство» исследований и клинической помощи, что имеет мощный потенциал для улучшения исходов всех видов онкопатологии, как это было сделано в области детской онкологии. В качестве первого шага в создании инфраструктуры информатики, которая позволила бы персонализировать медицину, NCI в 2004 г. официально запустил инициативу caBIG® (cancer Biomedical Informatics Grid) в качестве пилотной программы. Ее первоначальная цель заключалась в разработке возможностей, которые отвечали бы самостоятельно определенным потребностям сообщества онкологических центров NCI. (Более подробную информацию об истории caBIG® см. в отчете о пилотной фазе caBIG® на сайте <http://cabig.cancer.gov/resources/report.asp>.)

Несмотря на то что революция в молекулярной биологии произошла в конце XX — начале XXI веков, концепция «мишени» была сформулирована в начале прошлого века немецким ученым Паулем Эрлихом (Paul Ehrlich). Он считал, что мишень — это фермент (либо другая биологическая молекула, органелла, физиологическая особенность и т. д.), который присутствует в патогенном микроорганизме и необходим для жизнеспособности последнего, но при этом отсутствует в организме пациента. Таким образом, лекарственные препараты, обладающие способностью специфически ингибировать молекулы-мишени, должны характеризоваться исключительно широким терапевтическим индексом, например, демонстрировать высокую антибактериальную активность при минимуме побочных эффектов. Подобный принцип лежит в основе действия «классических» противомикробных средств — антибиотиков, антимикотиков, противовирусных и т. д. Противоопухолевые агенты должны обладать сходными свойствами, но различия между трансформированными и исходными клетками более тонкие и сложные, чем различия между бактериями и человеком [1]. Появление лекарств нового поколения, так называемых таргетных противоопухолевых препаратов, стало возможным лишь в конце XX века, благодаря бурному прогрессу молекулярной онкологии [2].

ПРОБЛЕМЫ ВНЕДРЕНИЯ ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЫ

Персонализированная медицина использует лежащую в ее основе геномную/генетическую информацию о пациенте для прогнозирования риска заболеваний, диагностики имеющейся патологии, предотвращения побочных реакций на лекарственные средства и адаптации лечения (рис. 1) [3–5].

Успешное внедрение персонализированной медицины зависит от нескольких факторов. Во-первых, существует острая необходимость в обучении медицинских работников углубленным знаниям генетики [6–9]. Объем генетики, традиционно изучаемой в медицинских вузах, ограничен и обычно сосредоточен на моногенных нарушениях и хромосомных аномалиях, при этом студенты практически не знакомы со сложной генетикой. Во-вторых, внедрение персонализированной медицины требует государственной



Рис. 1. Схема структуры персонализированной медицины

поддержки и нормативного надзора [10–12], а также общественного обсуждения этических вопросов [13, 14]. В-третьих, системы медицинской документации должны быть структурированы таким образом, чтобы принимать генетические данные и интегрировать их с существующей медицинской картой пациента с целью их использования при принятии клинических решений.

Дополнительные проблемы для проведения доказательных исследований эффективности персонализированной медицины включают необходимость создания больших когорт и сбора продольных данных для получения базы данных, которая используется для расчета эффекта лечения и оценки потенциальных затрат и выгод. Размер когорты должен быть достаточно большим, чтобы учесть:

- 1) генетические варианты с низкой частотой встречаемости (1–2%),
- 2) влияние гена на окружающую среду,
- 3) взаимодействие гена и гена,
- 4) потерю участников при последующем наблюдении.

В больших когортных исследованиях также возникают вопросы согласия и конфиденциальности [15]. Кроме того, генетические исследования больших когорт требуют значительной инфраструктуры биобанкинга, генотипирования и информационных технологий [16].

Важность биобанкинга

Биобанкинг включает в себя сбор, определение характеристик, хранение и распространение ценных биоматериалов и связанных с ними данных для научных исследований. Биобанкинг используется для создания и поддержания биохранилищ в качестве национальных и международных ресурсов для изучения заболеваний и старения человека. Необходимо регулярно расширять системы управления информацией, включая веб-каталог биоматериалов и связанных с ними данных, чтобы соответствовать меняющимся деловым и научным требованиям.

Возможности биохранилища включают значительное управление фенотипическими данными с использованием

стандартизированного фенотипического языка и сбор продольных данных для своих коллекций заболеваний [17, 18]. Кроме того, возможно сотрудничество с несколькими региональными системами здравоохранения, которые могут быстро переходить на комплексные системы электронных медицинских карт. Это позволяет активно решать задачи по внедрению геномики в клиническую практику.

ПОИСКИ ПУТЕЙ РЕШЕНИЯ ПРОБЛЕМ ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЫ

Проект «Геном человека» [19], Консорциум SNP [20] и проект HapMap [21] заложили основу для следующего поколения усилий по картированию генов сложных заболеваний и локусов количественных признаков (QTLs) [22], которые могут быть доклиническими индикаторами потенциального заболевания. Чтобы сделать эту информацию полезной для улучшения здоровья и качества жизни, необходимо создать механизм обмена информацией о генетических вариациях, связанных со сложными заболеваниями, с людьми и поставщиками медицинских услуг, а также провести научно обоснованные исследования для оценки результатов получения и использования этой информации.

Coriell Personalized Medicine Collaborative (CPMC) — это исследование, в котором используется научно обоснованный подход для определения полезности использования личной геномной информации в управлении здоровьем и принятии клинических решений. Целью CPMC также является создание когорты с богатыми генотипическими и фенотипическими данными, с помощью которых можно обнаружить генетические варианты, влияющие на токсичность и эффективность лекарств, а также обнаружить неизвестные в настоящее время варианты генов, повышающие риск развития онкопатологии и других тяжелых заболеваний.

В данном исследовании совместно участвуют врачи, ученые, специалисты по этике, генетические консультанты, добровольные участники исследования и эксперты в области информационных технологий, общая задача

которых — лучше понять влияние персонализированной, или геномно-информированной, медицины и обеспечить ее этическое, правовое и ответственное внедрение. К концу 2009 г. в исследовании приняли участие 10 000 человек, а конечная цель — 100 000 участников.

Глобальная цель CPMC — стать моделью этического, правового и ответственного внедрения персонализированной медицины, основанной на геноме. Исследование CPMC построено таким образом, чтобы обеспечить динамическую связь между компанией Coriell и участниками исследования с помощью защищенного веб-портала. Веб-опросы используются для оценки состояния здоровья, а также личной информации о генетических вариантах, полученной в ходе исследования. Кроме того, этот портал позволит участникам делиться своими данными с медицинскими работниками. В настоящее время CPMC финансируется за счет добровольных пожертвований и институциональной поддержки, без каких-либо затрат для отдельных участников исследования.

После получения информированного согласия участников просят сдать два миллилитра слюны для профилирования генома с помощью платформы микрочипов (Affymetrix 6.0 Genechip, Affymetrix, Santa Clara, CA) и целевого профилирования SNP с помощью платформы на основе бусинок (Illumina BeadXpress, Illumina, San Diego, CA). Внешняя группа экспертов под названием «Совет по надзору за информированной когортой» (ICOB) собирается не реже двух раз в год для рассмотрения генетических вариантов, представленных компанией Coriell, как вариантов риска для состояния здоровья. Только генетические варианты, связанные с состояниями здоровья, которые считаются потенциально пригодными для медицинских действий (т. е. когда есть возможность снизить риск, и те варианты, для которых была воспроизведена значительная ассоциация), затем возвращаются участникам через защищенный веб-портал. Участники могут предоставить доступ своему врачу (врачам) для просмотра результатов и могут запросить бесплатное обсуждение своих результатов с генетическим консультантом CPMC. Разнообразные результаты оцениваются с помощью веб-опросов, заполняемых участниками относительно их действий, действий врача и, в конечном счете, состояния здоровья. Участников просят ежегодно обновлять информацию о состоянии здоровья, семье и образе жизни, что позволяет создать продольные данные. Таким образом, существует несколько динамичных аспектов CPMC, включая постоянный анализ ассоциативных исследований для выявления генетических вариантов и представления их в надзорный орган (ICOB), постоянное исследование полученных результатов и ежегодный продольный сбор медицинских карт участников.

ВОВЛЕЧЕНИЕ ПАРТНЕРОВ БОЛЬНИЦЫ И МЕДИЦИНСКИХ СПЕЦИАЛИСТОВ

Что касается задачи интеграции геномной информации в медицинскую практику, то образование медицинских специалистов, особенно врачей и медсестер, вероятно, станет ограничивающим шагом. Институт Coriell понимает важность привлечения клиницистов и других медицинских специалистов для разработки успешных стратегий интеграции сложной генетической информации в современную медицинскую парадигму и делает это, привлекая их в CPMC в качестве соавторов и участников. Кроме того, высоко оценивается распространенность

онкопатологии в обществе и огромный потенциал влияния персонализированной медицины на исследования и лечение различных видов рака. Поэтому компания Coriell наладила сотрудничество с соседними медицинскими учреждениями для проведения исследования CPMC. Институт Coriell поощряет участие в исследовании медицинских работников и сотрудников медицинских центров. Эти связи активизируют исследование и открывают возможности для обучения медицинских работников геномике.

Одна из стратегий обучения медицинских работников будет включать семинары, проводимые учеными Coriell и врачами больниц-партнеров. Coriell разрабатывает серию семинаров по геномной медицине в сотрудничестве с больницами-партнерами. Семинары посвящены требованиям, включенным в CPMC, и соответствуют требованиям непрерывного медицинского образования (СМЕ), что позволит слушателям получить кредиты СМЕ. Стремясь сделать обучение максимально доступным для медицинских работников, компания Coriell может размещать семинары по геномной медицине в Интернете в виде веб-трансляций.

Реализация геномной медицины потребует двустороннего обмена, в котором ученые будут обучать медицинских работников и наоборот. Этот обмен будет включать традиционное общение в дополнение к обмену медицинскими и генетическими данными (в виде электронных медицинских карт и большого количества результатов генетических тестов, соответственно). Coriell ожидает, что глубокое вовлечение нескольких больниц-партнеров в CPMC станет катализатором этого диалога. Более того, предполагается, что по мере того, как участники CPMC будут приглашать своих медицинских работников ознакомиться с их личными генетическими результатами, Coriell будет иметь вовлеченную и доступную популяцию медицинских работников, среди которых можно будет проводить целевые опросы относительно использования геномной информации в медицинском обслуживании.

НАБОР УЧАСТНИКОВ ИССЛЕДОВАНИЯ CPMC

Набор людей в CPMC проводится в основном во время сессий информированного согласия, проводимых в Институте Coriell, больницах-партнерах или других общественных местах. Главный исследователь CPMC или ученый CPMC обсуждает детали исследования, возможные риски, содержание документа об информированном согласии и предоставляет участникам возможность задать вопросы. После подписания документа об информированном согласии новым участникам предлагается сдать небольшой образец слюны.

Требования к участникам ограничиваются тем, что они должны быть старше 18 лет, иметь действующий адрес электронной почты и быть готовыми заполнять веб-опросы в течение нескольких лет. Участники могут принять решение (во время регистрации или в любое время после этого через защищенный веб-портал) о предоставлении своих анонимизированных геномных данных о вариантах и данных истории болезни научному сообществу для проведения ассоциативных исследований. Исследование CPMC не является платным для участников.

ОНКОЛОГИЧЕСКОЕ НАПРАВЛЕНИЕ CPMC

Партнерство компании Coriell с медицинскими центрами, включая онкологический центр Fox Chase, позволяет проводить исследование в дополнение к описанному выше

оздоровительному направлению. В число первых 10000 участников включено 2500 пациентов с раком молочной железы и 2500 пациентов с раком предстательной железы. Существуют доказательства того, что исходный риск развития рака сильно зависит от генетических вариаций и что у онкологических больных реакция на химиотерапевтические препараты, побочные явления от приема лекарств и клинические исходы зависят от генетических особенностей пациента. Таким образом, создание большой когорты пациентов с раком груди и простаты с богатыми фенотипическими данными из национальных регистров этих видов рака, а также геномной/генетической информацией пациентов позволит исследователям изучить роль генетических вариантов в фармакогеномных и клинических конечных точках. Для тех участников, которые согласятся предоставить CPMС свои анонимизированные данные, эти данные будут доступны широкому научному сообществу через ресурс Национального центра биотехнологической информации (NCBI) «База данных генотипа и фенотипа» (dbGaP).

РЕГУЛИРУЮЩИЙ ОРГАН: СОВЕТ ПО НАДЗОРУ ЗА ИНФОРМИРОВАННЫМИ КОГОРТАМИ

Целью Совета по надзору за информированными когортами (ICOB) является оценка медицинской целесообразности состояний здоровья и доказательств потенциальной медицинской «целесообразности» генетического варианта риска в отношении данного состояния здоровья (болезни). Основным условием для рассмотрения генетических вариантов является достоверность опубликованных в литературе исследований ассоциаций, которые свидетельствуют о значительной связи между генетическими вариантами и конкретными патологическими состояниями. Таким образом, ICOB определяет, какая личная информация о генетических вариантах будет возвращена участникам исследования. Одобрение дается в тех случаях, когда знание статуса участника в отношении определенного генетического варианта может повлиять на курс лечения, назначенный медицинским работником, или позволить ему дать совет относительно здоровья или образа жизни, который поможет снизить риск. Используя проспективные веб-опросы, исследование CPMС определит, действительно ли использование информации о варианте снижает риск.

В состав этого внешнего консультативного совета входят авторитетные ученые, медицинские работники, специалист по этике и пастор общины. Концепция такого совета была предложена доктором Кохане и его коллегами [23]. Этот подход представляет собой модель национальной системы оценки геномно-информированной медицины.

Ученые CPMС изучают медицинскую и научную литературу для выявления вариантов генов-кандидатов и предоставляют краткие отчеты в ICOB. ICOB рассматривает каждый отчет и голосует за одобрение, неодобрение или запрос дополнительной информации по каждому варианту и состоянию. Факторы, которые необходимо учитывать, включают:

- рекомендации управления по контролю за продуктами и лекарствами США (FDA), центров по контролю и профилактике заболеваний (CDC), национальных институтов здравоохранения, национальных ассоциаций медицинских специалистов или других правительственных консультативных органов;

- серьезность заболевания, состояния или потенциальной неблагоприятной реакции на препарат;
- количество, размер и качество исследований, демонстрирующих статистически значимую связь варианта гена с заболеванием. Метаанализы, если они доступны, также рассматриваются;
- величину эффекта конкретного генетического варианта;
- риски и преимущества клинических вмешательств или вмешательств, связанных с образом жизни, для минимизации или снижения риска;
- элементы данных для измерения результатов.

Утверждение ICOB означает, что связь между генетическим вариантом и состоянием была подтверждена и что состояние считается потенциально пригодным для медицинского применения. Утверждение не требует наличия четких доказательств того, что данный вариант полезен для влияния на результаты лечения. Задача CPMС — предоставить данные о результатах для определения полезности каждого генетического варианта.

ICOB собирается не реже двух раз в год. Такая частота позволяет интегрировать результаты рецензируемых исследований ассоциаций и подтверждения предыдущих результатов. Вполне вероятно, что со временем CPMС попросит ICOB повторно рассмотреть как ранее отклоненные варианты, в отношении которых получены новые научные доказательства, так и ранее отклоненные состояния здоровья, в отношении которых возможности профилактики или лечения изменили потенциальную возможность действия. Решения ICOB принимаются большинством голосов. Обсуждения в группе проводятся в закрытом режиме, что гарантирует, что научные вопросы обсуждаются в объективной, критической и необременительной обстановке. Однако результаты всех обсуждений обнародуются через веб-портал.

ДИНАМИЧЕСКОЕ ВОВЛЕЧЕНИЕ УЧАСТНИКОВ: РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОСМАТРИВАЮТСЯ ЧЕРЕЗ ЗАЩИЩЕННЫЙ ВЕБ-ПОРТАЛ

Веб-портал CPMС — это веб-сайт с несколькими функциями. Он позволяет:

- 1) собирать данные с помощью онлайн-опросов,
- 2) сообщать результаты генетических вариантов,
- 3) обучать участников и медицинских работников,
- 4) безопасно делиться личной информацией о генетических вариантах с медицинскими работниками,
- 5) запрашивать доступ к данным у ученых через Интернет,
- 6) запрашивать генетическое консультирование у участников через Интернет.

Это общедоступный сайт с порталом для входа участников на защищенный сервер. В защищенной части сайта участники могут настроить свою учетную запись CPMС с паролем, изменить свою контактную информацию (адрес электронной почты), обновить варианты согласия (например, согласиться на предоставление своих анонимизированных данных для исследований геномных ассоциаций (GWAS)) и просматривать информацию о своих личных генетических вариантах по мере ее публикации.

Кроме того, на веб-портале CPMС имеется значительное количество материалов по генетическому

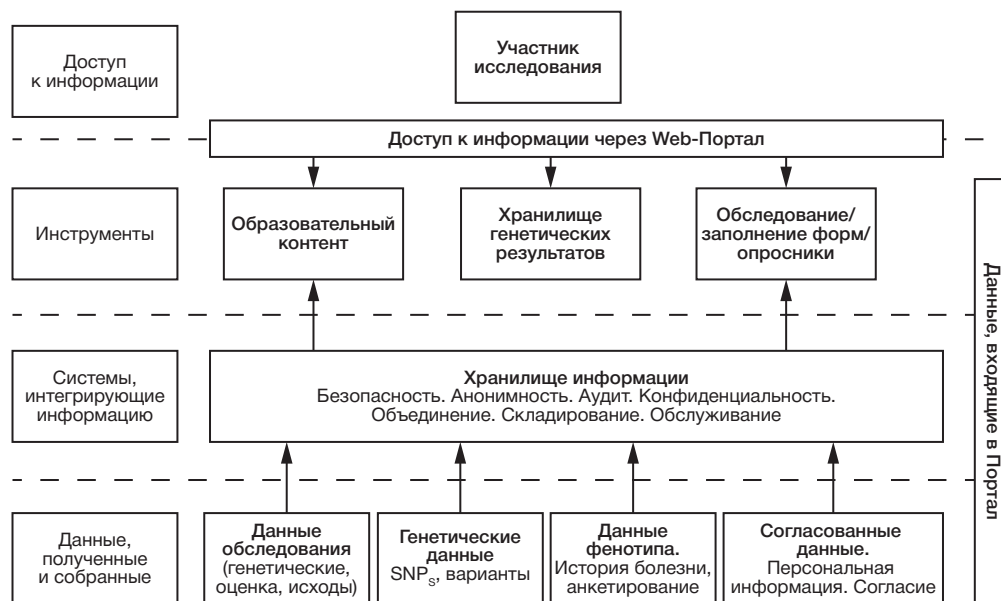


Рис. 2. Архитектура веб-портала CPMC исследования

образованию. Эти материалы написаны для двух разных аудиторий — неспециалистов и медицинских работников, хотя при желании любой человек может получить доступ к более продвинутым образовательным материалам. Образовательные страницы включают информацию о базовой генетике и таких важных научных событиях, как «Геномный проект человека» и проект НарМар. Также представлены образовательные материалы о наследственности, видах онкопатологии, многофакторной природе сложных заболеваний, значении понятия «риск» и интерпретации оценок риска заболеваний, а также о причинах, по которым данный вид исследований возможен только сегодня.

С каждым посещением веб-портала участники заново вовлекаются в процесс. Участники должны выбрать самостоятельный просмотр результатов каждого генетического варианта, и это гарантирует, что контроль над результатами остается за участником и что участникам не сообщают о результатах, которые они не ищут активно. Лица, решившие ознакомиться с результатами CPMC, перед просмотром информации о своем личном генетическом варианте посмотрят короткое обучающее видео, в котором генетический консультант дает предварительные рекомендации по данному конкретному варианту. CPMC поощряет участников исследования приглашать своих лечащих врачей для ознакомления со своими результатами. Участники могут разрешить доступ к своим результатам непосредственно со своей учетной записи на веб-портале CPMC.

Кроме того, на сайте размещена актуальная информация о возможностях, доступных участникам, таких как бесплатные генетические консультации, образовательные форумы и дополнительные опросы, связанные с исследованием. CPMC может размещать информацию о других исследованиях, в которых могут участвовать участники. На рисунке 2 представлена схема архитектуры информационной системы для исследования.

Важным для сохранения конфиденциальности участников является тот факт, что вся личная информация шифруется и хранится отдельно от генотипа и медицинской

информации. Двухфакторная безопасность используется для динамического создания веб-страниц по мере того, как участники просматривают свои личные данные.

РЕАЛИСТИЧНЫЕ РИСКИ: ОБЪЯСНЕНИЯ ВЕЛИЧИНЫ ПОВЫШЕНИЯ РИСКА

CPMC стремится сообщать о реалистичных рисках, связанных с генетическими ассоциациями, в формате, понятном неспециалистам. Все представленные результаты будут иллюстрировать известный популяционный риск заболевания (специфический для расовых/половых/возрастных групп, если известно) и скорректированный риск, основанный на генотипе генетического варианта. Хотя в некоторых случаях определенный генотип может значительно повысить риск, ожидается, что большинство генетических вариантов, связанных со сложными (многофакторными) заболеваниями, повысят риск незначительно. Пока не появятся проверенные алгоритмы для объединения рисков, связанных с более чем одним генетическим вариантом, каждый из них будет представлен отдельно. Во все отчеты о результатах включены ссылки на основную литературу.

Для того, чтобы участники и медицинские работники понимали риски, связанные с генетическими вариантами, включенными в результаты CPMC, на веб-портале был создан образовательный раздел «Понимание шансов». В этом разделе, написанном как для неспециалистов, так и для медицинских работников, описывается концепция, согласно которой риск развития сложных заболеваний является динамичным и включает в себя взаимодействие генов с окружающей средой. Кроме того, обсуждается генетический вклад в развитие сложного заболевания, рассматривается вероятность того, что на генетический риск развития сложного заболевания влияют десятки отдельных генов, а не один вариант, о котором в настоящее время сообщают и рассматривают результаты. Также объясняется, что, учитывая текущий уровень знаний, семейная история, вероятно, является более значительным фактором риска большинства сложных заболеваний, чем один генетический вариант.

ПОНИМАНИЕ РЕЗУЛЬТАТОВ: ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

Генетическое консультирование в эпоху геномики и персонализированной медицины потребует нового подхода, отличного от традиционного консультирования по поводу нарушений, связанных с одним геном [24]. В компании Coriell работают дипломированные генетические консультанты, занимающиеся исследованием СРМС, которые готовы предоставить генетические консультации участникам по электронной почте, телефону и в ходе личных консультаций в офисе, а также на образовательных форумах, открытых для участников СРМС. Медицинские работники, чьи пациенты участвуют в исследовании, также могут запросить доступ к генетическим консультантам СРМС для обсуждения исследования и информации о генетических вариантах.

Генетические консультанты будут регистрировать все встречи с участниками СРМС в защищенной паролем базе данных, доступной только генетическим консультантам СРМС. Эта база данных позволит генетическим консультантам иметь легкий доступ к истории контактов между ними и участником. Она позволит генетическим консультантам отслеживать количество времени и тип проводимых консультаций, а также собирать статистику по типам заболеваний и вариантам, по которым запрашиваются консультации. Эта система отслеживания также позволит генетическим консультантам выявлять общие области, вызывающие недоумение, на основе которых в будущем можно будет проводить образовательные занятия как для обывателей, так и для медицинских работников.

АНКЕТЫ ПО ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ, СЕМЕЙНОЙ ИСТОРИИ И ОБРАЗУ ЖИЗНИ

Участники должны заполнить обширные анкеты по истории болезни, семейной истории и образу жизни в режиме онлайн после создания своей личной учетной записи в СРМС. Эти анкеты должны быть заполнены до просмотра генетических результатов. Участникам будет предложено обновить информацию об истории болезни, семейной истории и образе жизни через год после ввода информации и далее каждые двенадцать месяцев. Эти данные будут использоваться в двух целях: 1) в сочетании с данными о генотипе для расчета персонализированного риска, когда это возможно, и 2) в сочетании с данными о генотипе в исследованиях GWAS для выявления дополнительных генетических вариантов, способствующих развитию сложных заболеваний и/или метаболизма лекарств (для тех участников, которые разрешили использовать свои анонимизированные данные для ассоциативных исследований).

Компания Coriell признает важность данных СРМС в исследованиях GWAS и создала механизм (через форму согласия участника), позволяющий участникам сообщить о своем желании предоставить свои анонимизированные данные исследователям (как некоммерческим, так и коммерческим организациям). Таким образом, анонимизированные данные СРМС будут доступны всем квалифицированным исследователям через веб-портал NCBI dbGaP. Модель заключается в проведении опросов через веб-портал, что позволяет проводить перекрестную проверку данных по разным анкетам. Продольный характер этого проекта, постоянная публикация результатов генетических вариантов и просьба о ежегодном обновлении

информации об опросе позволят собрать данные, которые традиционно трудно получить, такие, как режим питания и физических нагрузок с течением времени и воздействие окружающей среды по мере их возникновения.

ПРОДОЛЬНЫЙ СБОР ДАННЫХ: ЭЛЕКТРОННЫЕ МЕДИЦИНСКИЕ КАРТЫ

Участники могут выбрать предоставление последних медицинских карт от своего поставщика первичной медицинской помощи в печатном виде или в электронной форме, если они находятся в системе электронных медицинских карт (EMR) больницы-партнера. Обновленные медицинские карты будут запрашиваться ежегодно для обеспечения продольного сбора данных. Эти наборы данных будут отслеживаться на предмет изменений в показателях здоровья, связанных с заболеваниями, для которых СРМС предоставил информацию о генетических вариантах. Медицинские карты будут сравниваться с самоотчетами пациентов об истории болезни.

Сотрудники СРМС расшифруют часть информации из медицинской карты в персонально контролируемую медицинскую карту для каждого участника. Все системы информационные технологий Coriell будут обеспечивать соответствие установленным стандартам операционной совместимости (HL7) и определениям медицинских данных, таким как SNOMED и LOINC.

КОНФИДЕНЦИАЛЬНОСТЬ И БЕЗОПАСНОСТЬ УЧАСТНИКОВ

Компания Coriell имеет ряд положений для поддержания целостности, конфиденциальности и безопасности своих данных и информационных систем. В Coriell действуют политики безопасности, гарантирующие защиту всех данных от несанкционированного доступа, а также поддерживаются контрольные журналы, процедуры резервного копирования и проверки ошибок для обеспечения точности и защиты данных СРМС. Безопасность данных — это сбалансированное сочетание действий руководства и персонала, операционной деятельности и мер технологического контроля. Инфраструктура информационных технологий СРМС включает три высокоинтегрированных технологических уровня:

- 1) веб-портал,
- 2) система управления лабораторной информацией для управления расходными материалами, фенотипическими данными и процессами,
- 3) защищенная аппаратная инфраструктура, содержащая серверы веб-приложений, серверы баз данных, сеть массивов хранения данных и устройства сетевой безопасности. Лично идентифицирующая информация шифруется и хранится в отдельной базе данных от генотипа и медицинских данных. Участники также должны будут войти на защищенный веб-портал, используя идентификатор штрих-кода, имя пользователя и надежный пароль.

ДОСТУПНОСТЬ ДАННЫХ СРМС ДЛЯ ИССЛЕДОВАТЕЛЕЙ ВО ВСЕМ МИРЕ

Команда СРМС обсудила с Национальным институтом исследования генома человека стратегию размещения анонимизированных данных участников СРМС, которые

решили поделиться своими данными с учеными для проведения исследований через веб-портал dbGaP. Институт Coriell стремится обеспечить широкий доступ к этому ценному набору данных. Институт уже давно размещает данные на портале dbGaP для использования квалифицированными учеными и участвовал в возвращении генотипических данных, полученных из образцов Фрамингемского исследования сердца, из хранилищ Национальных институтов неврологических заболеваний и инсульта, а также Национального института общих медицинских наук в Coriell.

ИССЛЕДОВАНИЯ ИСХОДОВ

Последующие исследования действий участников СРМС и медицинских работников, а также результаты здоровья участников являются основой этого научно обоснованного исследования. Тщательная оценка истории болезни, семейной истории и образа жизни на исходном уровне проводится до обнародования результатов персональных генетических вариантов. Кроме того, участники смогут принять участие в проверке исходного уровня знаний о генетике.

При соответствующем масштабировании данные, собранные в СРМС, будут использованы для оценки того, увеличиваются ли расходы на здравоохранение в результате внедрения геномной медицины, используя объективные критерии, такие как количество посещений врачей, назначенных анализов, данные, связанные с госпитализацией, и рецепты на лекарства. Показатели врачебной практики, основанные на опросах убеждений врачей и рекомендуемой практики, будут сбалансированы путем изучения выбора, сделанного участниками при различных вариантах медицинского обслуживания. Coriell будет работать с партнерами из больниц над разработкой таких показателей и с такими организациями, как Центр оценки технологий, чтобы обеспечить мониторинг соответствующих элементов клинических данных.

Литература

- Имянитов Е. Н. Общие представления о таргетной терапии. *Практическая онкология*. 2010; 11: 123–130.
- Strebhardt K, Ullrich A. Paul Ehrlich's magic bullet concept: 100 years of progress. *Nat Rev Cancer*. 2008; 8: 473–480.
- Burke W, Psaty BM. Personalized medicine in the era of genomics. *JAMA*. Oct. 10 2007; 298 (14): 1682–1684.
- Hoffman EP. Skipping toward personalized molecular medicine. *N Engl J Med*. 2007; 357 (26): 2719–2722.
- Katsanis SH, Javitt G, Hudson K. Public health. A case study of personalized medicine. *Science*. Apr 4 2008; 320 (5872): 53–54.
- Frueh FW, Gurwitz D. From pharmacogenetics to personalized medicine: A vital need for educating health professionals and the community. *Pharmacogenomics*. Jul 2004; 5 (5): 571–579.
- Levy H, Young JH. Perspectives from the clinic: will the average physician embrace personalized medicine? *Clin Pharmacol Ther*. Mar 2008; 83 (3): 492–493.
- Patel KK, Babyatsky MW. Medical Education: A Key Partner in Realizing Personalized Medicine in Gastroenterology. *Gastroenterology*. Mar 2008; 134 (3): 656–661.
- Morrow T. Personalized medicine complicates medical decision-making. *Manag Care*. Feb 2008; 17 (2): 59–60.
- Obama B. The genomics and Personalized Medicine Act of 2006. *Clin Adv Hematol Oncol*. Jan 2007; 5 (1): 39–40.
- Fox JL. Despite glacial progress, US government signals support for personalized medicine. *Nat Biotechnol*. May 2007; 25 (5): 489–490.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

СРМС — это новая модель трансляционной медицины, как научно обоснованное исследование, призванное определить, какие элементы персональных генетических данных имеют ценность для принятия клинических решений и результатов медицинского обслуживания. Особенности веб-портала, содержащего медицинские карты и геномные данные, являются высокая динамичность за счет постоянного обновления базы данных и возможность постоянного повышения уровня образования в области генетики/геномики всех участников системы. При этом для участников СРМС доступ на веб-портал бесплатный, равно как и само участие в исследовании, а для участников, решивших обнародовать свои данные, их анонимизированные генотипические и фенотипические результаты будут доступны квалифицированным ученым для дальнейшего анализа. Тесное партнерство с муниципальными больницами, а не только с крупными клиническими центрами призвано стимулировать участие врачей в персонализированной медицине.

Подобного рода программы помогут заложить основы нового типа здравоохранения, которые позволят:

- осуществить внедрение новой модели трансляционной медицины;
- создать «подсистему» участников, которая объединит исследования, оказание медицинской помощи и информацию о здоровье потребителей;
- разрушить традиционные изолированные структуры, которые являются барьерами на пути к быстрым открытиям и получению знаний;
- ускорить и повысить продуктивность исследований и улучшить клинические результаты.

Появление подобного рода программ в РФ с хорошим финансированием позволило бы довольно быстро внедрить принципы персонализированной медицины в реальную клиническую практику и, в первую очередь, в онкологию, где эта потребность значительно выше, чем в других областях медицины.

- discovery. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*. 2007; 4: 613–618.
19. Venter JC, Adams MD, Myers EW, et al. The sequence of the human genome. *Science*. Feb 16 2001; 291 (5507): 1304–1351.
 20. Miller RD, Phillips MS, Jo I, et al. High-density single-nucleotide polymorphism maps of the human genome. *Genomics*. Aug 2005; 86 (2): 117–126.
 21. Manolio TA, Brooks LD, Collins FS. A HapMap harvest of insights into the genetics of common disease. *J Clin Invest*. May 2008; 118 (5): 1590–1605.
 22. Fan R, Xiong M. High resolution mapping of quantitative trait loci by linkage disequilibrium analysis. *Eur J Hum Genet*. Oct 2002; 10 (10): 607–615.
 23. Kohane IS, Mandl KD, Taylor PL, Holm IA, Nigrin DJ, Kunkel LM. *Medicine*. Reestablishing the researcher-patient compact. *Science*. May 11 2007; 316 (5826): 836–837.
 24. Weil J. Genetic counselling in the era of genomic medicine. As we move towards personalized medicine, it becomes more important to help patients understand genetic tests and make complex decisions about their health. *EMBO Rep*. Jul 2002; 3 (7): 590–593.

References

1. Imyanitov YeN. Obshchiye predstavleniya o targetnoy terapii. *Prakticheskaya onkologiya*. 2010; 11: 123–130. Russian.
2. Strebhardt K, Ullrich A. Paul Ehrlich's magic bullet concept: 100 years of progress. *Nat Rev Cancer*. 2008; 8: 473–480.
3. Burke W, Psaty BM. Personalized medicine in the era of genomics. *JAMA*. Oct. 10 2007; 298 (14): 1682–1684.
4. Hoffman EP. Skipping toward personalized molecular medicine. *N Engl J Med*. 2007; 357 (26): 2719–2722.
5. Katsanis SH, Javitt G, Hudson K. Public health. A case study of personalized medicine. *Science*. Apr 4 2008; 320 (5872): 53–54.
6. Frueh FW, Gurwitz D. From pharmacogenetics to personalized medicine: A vital need for educating health professionals and the community. *Pharmacogenomics*. Jul 2004; 5 (5): 571–579.
7. Levy H, Young JH. Perspectives from the clinic: will the average physician embrace personalized medicine? *Clin Pharmacol Ther*. Mar 2008; 83 (3): 492–493.
8. Patel KK, Babyatsky MW. Medical Education: A Key Partner in Realizing Personalized Medicine in Gastroenterology. *Gastroenterology*. Mar 2008; 134 (3): 656–661.
9. Morrow T. Personalized medicine complicates medical decision-making. *Manag Care*. Feb 2008; 17 (2): 59–60.
10. Obama B. The genomics and Personalized Medicine Act of 2006. *Clin Adv Hematol Oncol*. Jan 2007; 5 (1): 39–40.
11. Fox JL. Despite glacial progress, US government signals support for personalized medicine. *Nat Biotechnol*. May 2007; 25 (5): 489–490.
12. Raich T, Irwin J. State and federal legislation in personalized medicine. *MLO Med Lab Obs*. Aug 2007; 39 (8): 48.
13. Abrahams E, Ginsburg GS, Silver M. The Personalized Medicine Coalition: goals and strategies. *Am J Pharmacogenomics*. 2005; 5 (6): 345–355.
14. Landon MR. Ethics and policy perspectives on personalized medicine in the post-genomic era. *J Biolaw Bus*. 2005; 8 (3): 28–36.
15. McCarty CA, Nair A, Austin DM, Giampietro PF. Informed consent and subject motivation to participate in a large, population-based genomics study: the Marshfield Clinic Personalized Medicine Research Project. *Community Genet*. 2007; 10 (1): 2–9.
16. Roden DM, Pulley JM, Basford MA, Bernard GR, Clayton EW, Balsler JR, Masys DR. Development of a large-scale de-identified DNA biobank to enable personalized medicine. *Clin Pharmacol Ther*. Sep 2008; 84 (3): 362–369.
17. Gwinn K, Coriveau RA, Mitsumoto H, Bednarz K, Brown RH Jr, Cudkovicz M, Gordon PH, Hardy J, Kasarskis EJ, Kaufmann P, Miller R, Sorenson E, Tandan R, Traynor BJ, Nash J, Sherman A, Mailman MD, Ostell J, Bruijn L, Cwik V, Rich SS, Singleton A, Refolo L, Andrews J, Zhang R, Conwit R, Keller MA, ALS Research Group. Amyotrophic lateral sclerosis: an emerging era of collaborative gene discovery. *PLoS ONE*. 2007; 2 (12): e1254.
18. Keller M, Gwinn K, Nash J, Horsford J, Zhang R, Rich SS, Coriveauet RA. Whole genome association studies of neuropsychiatric disease: An emerging era of collaborative genetic discovery. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*. 2007; 4: 613–618.
19. Venter JC, Adams MD, Myers EW, et al. The sequence of the human genome. *Science*. Feb 16 2001; 291 (5507): 1304–1351.
20. Miller RD, Phillips MS, Jo I, et al. High-density single-nucleotide polymorphism maps of the human genome. *Genomics*. Aug 2005; 86 (2): 117–126.
21. Manolio TA, Brooks LD, Collins FS. A HapMap harvest of insights into the genetics of common disease. *J Clin Invest*. May 2008; 118 (5): 1590–1605.
22. Fan R, Xiong M. High resolution mapping of quantitative trait loci by linkage disequilibrium analysis. *Eur J Hum Genet*. Oct 2002; 10 (10): 607–615.
23. Kohane IS, Mandl KD, Taylor PL, Holm IA, Nigrin DJ, Kunkel LM. *Medicine*. Reestablishing the researcher-patient compact. *Science*. May 11 2007; 316 (5826): 836–837.
24. Weil J. Genetic counselling in the era of genomic medicine. As we move towards personalized medicine, it becomes more important to help patients understand genetic tests and make complex decisions about their health. *EMBO Rep*. Jul 2002; 3 (7): 590–593.

ПРАВОВАЯ И ЭТИЧЕСКАЯ ЭКСПЕРТИЗЫ В СФЕРЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ: ПРОБЛЕМЫ РЕГЛАМЕНТАЦИИ И ИНСТИТУЦИАЛИЗАЦИИ


В. И. Пржиленский 

Московский государственный университет имени О. Е. Кутафина (МГЮА), Москва, Россия

Правовое регулирование генетических исследований неуклонно совершенствуется, но все равно не успевает за развитием самих генетических исследований, особенно в сфере разработки и применения основанных на их достижениях технологий. Отличительной чертой данной области права в настоящее время является его более высокая зависимость от этики, что выразилось в создании особого института — этического комитета, объединяющего возможности этической и правовой экспертизы, но одновременно с этим рождающего многочисленные проблемы как организационного, так и содержательного характера. Некоторые из этих проблем отражаются в дискуссиях о соотношении этики и права, эпистемологическом статусе биоэтики и др. Так, например, в отечественной литературе высказывается тезис о том, что организация и проведение этических экспертиз в отличие от правовых регламентировано значительно лучше и может осуществляться в рамках действующей нормативно-правовой базы. Между тем потребность в правовой экспертизе в области геномных исследований и генетических технологий никак не меньшая, если не большая, что подтверждается дефицитом правового сопровождения многих важных решений власти и действий исследовательских коллективов. В статье приводятся мнения отечественных и зарубежных ученых, расходящихся в оценке полномочий этических комитетов и возможности их отнесения к сфере права или морали. Уточняются роль и место этических комитетов в гармонизации системы нормотворчества и правоприменения.

Ключевые слова: генетические исследования, этическая экспертиза, правовая экспертиза, биоэтика, этический комитет

Финансирование: исследование выполнено в рамках программы стратегического академического лидерства «Приоритет — 2030».

 **Для корреспонденции:** Владимир Игоревич Пржиленский
Садовая-Кудринская ул., д. 9, г. Москва, 125993, Россия; viprzhilenskij@msal.ru

Статья поступила: 22.04.2022 **Статья принята к печати:** 26.05.2022 **Опубликована онлайн:** 30.06.2022

DOI: 10.24075/medet.2022.043

LEGAL AND ETHICAL EXPERTISE OF GENETIC RESEARCH: ISSUES OF REGULATION AND INSTITUTIONALIZATION


Przhilenskiy VI 

Kutafin Moscow State Law University (MSAL), Moscow, Russia

Although legal regulation of genetic research has been steadily improved, it is still lagging behind promotion of genetic research, especially in the field of development and use of its achievement-based technologies. A distinct feature of this legal area is currently a higher dependence on ethics. This resulted in establishment of a special institution, an ethics committee, that unites the possibilities of ethical and legal expertise giving birth to numerous organizational and substantive issues. Some of them are reflected in discussions about the relationship between moral reflection and legislative processes, epidemiological status of bioethics, etc. For instance, in Russian literature there is a thesis that organization and conduction of ethical expertise is regulated much better than those of legal one and can be implemented within the current legal and regulatory framework. Meanwhile, a need for legal expertise in genomic research and genetic technologies is not inferior but even superior. This is confirmed by deficient legal support of many important decisions taken by the authorities and actions accomplished by research groups. The article reviews opinions of Russian and foreign scientists who provide different assessment of the role of ethics committees and their possible falling within law or ethics. The role and place of ethics committees in the system of rule-making harmonization and law enforcement are specified.

Keywords: genetic research, bioethics, ethical committee, ethics-consistency review, code-consistency review

Financing: the research was conducted within the program of strategic academic leadership Priority 2030.

 **Correspondence should be addressed:** Vladimir I. Przhilenskiy
ul. Sadovaya-Kudrinskaya, 9, Moscow, 125993, Russia; viprzhilenskij@msal.ru

Received: 22.04.2022 **Accepted:** 26.05.2022 **Published online:** 30.06.2022

DOI: 10.24075/medet.2022.043

Забываясь о развитии правового регулирования геномных исследований и применении генетических технологий, российские законодатели, учитывая лучшие мировые практики, приняли Федеральный закон от 12 апреля 2010 г. № 61-ФЗ «Об обращении лекарственных средств». В частности, законодатели усовершенствовали регламенты и механизмы производства экспертиз, предусматривающие специальные экспертные структуры — советы по этике. В Законе прописан перечень основных требований к экспертам, положение о совете, порядок его деятельности, порядок организации и производства этической экспертизы. Существует также отдельный документ — Приказ Минздравоохранения России от

26 августа 2010 г. № 753н «Об утверждении порядка организации и проведения этической экспертизы, возможности проведения клинического исследования лекарственного препарата для медицинского применения и формы заключения совета по этике» (Зарегистрировано в Минюсте России 31 августа 2010 г. № 18303).

В другом Федеральном законе от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» появляется упоминание об этических комитетах, цель которых — обеспечить соблюдение медицинскими работниками этических норм. Опасность превращения в еще одну бюрократическую инстанцию хорошо осознается специалистами, но в

реальной практике регулирования геномных исследований и применения генетических технологий эффективно противостоять ей пока не удается [1]. Хотя и позитивный опыт работы этических комитетов в современной российской медицине и науке не стоит недооценивать [2].

А. А. Мохов справедливо замечает, что в Федеральном законе от 23 августа 1996 г. № 127-ФЗ «О науке и государственной научно-технической политике» нет даже упоминания об этике в сфере научных исследований. Видимо, тогда казалось, что научное сообщество вполне справляется с подобными проблемами в рамках существующих научных традиций и исследовательских практик. Действительно, организация научной экспертизы регламентировалась всегда — существовали рецензенты, оппоненты, ученые советы, научные руководители, кафедры в вузах и отделы в научно-исследовательских институтах. Этический аспект в оценке актуальности темы или научной новизны полученных результатов если и присутствовал, то скорее при обсуждении средств, избираемых исследователем для достижения поставленных целей, чем в дискуссиях о самих целях.

Сталкиваясь с проблемами этического характера врачи и правоведы интуитивно осознают невозможность при формулировании принципов биоэтики апеллировать к какому-то моральному учению или к какой-то этической теории. Другими словами, биоэтическое знание не является распространением общей этики в различные сферы социального опыта и соответствующих им познавательных практик, будь то политика, экономика, медицина или право. Субординационная модель позднесоветской теории познания, где знание циркулирует между философским, общенаучным и частнонаучным уровнями вначале сменяется координационной, а затем и вовсе рассыпается. Принципы биоэтики нередко трактуются юристами как результат обобщения многолетнего опыта поколений или как правовые обычаи, а не как продукт записанных на бумаге философских рассуждений или религиозных откровений [3].

Точка зрения, согласно которой биоэтика не выводится из общей этики, находит немало приверженцев и среди философов. «Вопрос о научном и практическом статусе конкретных видов прикладной этики, — пишет А. А. Гуссейнов, — не имеет на сегодняшний день однозначного решения. Очевидно, что они не являются частями, разделами этики как науки о морали, они в такой же и даже быть может в большей мере принадлежат соответствующим специальным областям знания: биомедицинская этика — биологии и медицине, этика науки — науковедению и т. д.» [4]. Вопрос о способе существования биоэтического знания отнюдь не праздный. Мораль, пришедшая на смену нравам и простому копированию поведения взрослых, с самого начала существовала в виде указаний, поучений и рассуждений. Особую роль здесь играл подкрепляемый традицией авторитет. В случае христианской этики (как, впрочем, и любой другой религиозной морали) это авторитет священного писания и священного предания, тексты и их толкования. Но со временем этических теорий стало достаточно много, а их толкования превысили все возможные границы. Вот почему уже в XX в. со всей остротой встал вопрос о том, как возможна этика в постметафизическую эпоху. Должна ли она, как прежде, опираться на определенную метафизику или религиозное учение? Или, как в случае биомедицинской этики, ее формируют лечебные и исследовательские практики, а для

определения принципов достаточно ценностей гуманизма? Одна из наиболее актуальных проблем сегодня — организация правовой и этической экспертизы в сфере генетических исследований.

А. А. Мохов отмечает, что правовые экспертизы, независимо от того, является ли их заказчиком бизнес, органы власти и управления, органы следствия, суды и др., в последние два десятилетия весьма распространены, в то время как этическая экспертиза в области биомедицинской этики все еще недостаточно распространена и слабо кодифицирована. «Если, — замечает А. А. Мохов, — вопрос об этических экспертизах с различными вариациями (биоэтические, гуманитарные, социально-этические и др.) применительно к инновациям, здравоохранению, геномике обсуждается в профессиональных кругах, то о правовых — нет. Однако этические экспертизы не могут «поглотить» экспертизы правовые, тем более что в отдельных случаях между этическими и правовыми нормами возможен конфликт, что требует комплексного подхода в разрешении сложнейших этико-правовых и иных проблем современности» [5].

Между тем, заявленный вопрос обсуждается и в зарубежной литературе. Э. Мур и Э. Доннелли полагают, что сегодня от этических комитетов требуют выполнения двух задач: во-первых, рассмотрение исследовательских проектов на предмет соответствия действующему законодательству (code-consistency) и во-вторых, рассмотрение их же на предмет этической приемлемости (ethics-consistency) [6]. Они утверждают, что названные задачи не могут выполняться одной и той же инстанцией, потому что это разные задачи как с точки зрения практической, так и с позиции принципов их работы. Вкратце аргументация Мура и Доннелли такова: вопрос о соответствии рассматриваемых проектов законодательству возникает вследствие правовой неопределенности, причиной которой является качество самих законов, в частности, их формулировок или их отставания от запросов практики. Совсем другое дело — соответствие проекта этическим нормам, когда проводящие экспертизу должны ориентироваться на соответствие биоэтическим принципам, а не нормам права. Несмотря на то, что кодифицированное право не должно противоречить этическим нормам и принципам, на практике рождающиеся ситуации правовой неопределенности по причине неясности тех или иных формулировок закона, регулирующего сферу биомедицины, решаются средствами и методами самого права и ничем не отличаются от иных случаев решения в условиях правовой неопределенности. В то же время обращение к этическим аргументам для разрешения правовой коллизии способно разрушить право.

Точно также и этическая экспертиза, апеллирующая к законам, не будет считаться удовлетворительной. «Мышление, основанное на этической последовательности, — пишут Э. Мур и Э. Доннелли, — будет иметь тенденцию сочетать вопрос о том, какие факторы следует учитывать при рассмотрении, с вопросом о том, какие проблемы являются «этическими». Основное внимание, как правило, будет уделяться следующим вопросам: является ли законность предлагаемой деятельности этической проблемой? Является ли научное качество предложения этической проблемой? Принципиальные ответы на такие вопросы трудно дать, если только кто-то не апеллирует к какой-то спорной и разумно отвергаемой концепции этики, одновременно отвергая другие подобные концепции» [7].

Далее Э. Мур, Э. Доннелли указывают на то, что понимание этики Аристотелем или Миллем заключается в том, что последняя охватывает все нормативные и обосновывающие рассуждения в сфере практического действия. В то же время, отмечают они, Кант отделяет этику от права и наделяет сферу морали ограниченной юрисдикцией, считая ее особым, но неполным подмножеством гораздо более широкого множества нормативного.

Таким образом возникает проблема выбора между различными этическими теориями, что явно не должно входить в задачу какого бы то ни было этического комитета или наблюдательного совета. Эту мысль высказывает С. Холм, вступающий на страницах того же издания в полемику с Э. Муром и Э. Доннелли. «Комитеты по этике исследований, — замечает С. Холм, — это не философские семинары, и их работа не состоит в том, чтобы пытаться формировать исследовательские проекты таким образом, чтобы они были оптимальны с этической точки зрения. Их работа состоит в том, чтобы убедиться, что исследование этически приемлемо. Это означает, что они должны санкционировать отклонение от закона, если он приводит к результату, неприемлемому с этической точки зрения» [8].

С. Холм полагает, что ошибка Э. Мура и Э. Доннелли состоит в том, что они приписывают этическим комитетам задачу поиска идеального с моральной точки зрения пути, в то время как в действительности его функцией является определение этически неприемлемых, но все еще не запрещенных законом действий в рамках исследовательских проектов. Другими словами, этические комитеты способны влиять на право, но сами они не выступают отдельным источником права. Здесь можно прислушаться к авторитетному мнению российского специалиста по биоэтике и медицинскому праву. «Биоэтика как источник права, — пишет Н. Н. Седова, — имеет свои отличия от морали вообще и от этики в частности. Она больше нуждается в правовом оформлении своих принципов и по содержанию и механизму нормативной регуляции ближе к позитивному праву, чем другие области этики. Кроме того, биоэтика, по определению, является единством теоретической и практической составляющих, в то время как этика и мораль четко различаются как теория и практика» [9]. Более того, биоэтика может входить и в структуру, и в содержание права, причем речь здесь идет как о мягком, так и о твердом праве [10].

В контексте вышесказанного любопытна точка зрения Х. Новотны и Д. Теста, не отнесших биоэтику ни к области права, ни к области морали, не отрицая при этом ее связи ни с первой, ни со второй. Биоэтика выступает в их концепции отдельным социальным регулятором, причем регулятором «нового поколения». В своей книге упомянутые авторы рассматривают биоэтику как технологию гуманитарной стандартизации, выступающую в качестве центрального инструмента управления, способного уравновешивать «максимально возможный спектр часто взаимоисключающих интересов растущего числа акторов», управлять возникающими взаимозависимостями и формировать административно-правовую политику в данной сфере. Биоэтика рассматривается авторами как одна из трех социальных технологий гуманитарной стандартизации, необходимых для создания сложных социотехнических систем. Две другие — право (law) и руководство (governance) — не существуют отдельно друг от друга и от биоэтики, но образуют сложный социотехнический комплекс.

Х. Новотны и Д. Теста видят в биоэтике средство построения нового общества, средство перестройки его социальных институтов и ценностей. По их мнению, «цель состоит в том, чтобы создать стандарты, позволяющие изменять — перестраивать — формы жизни. Таким образом, обнаруживается более глубокая конвергенция молекулярного возраста. Человеческие технологии, достигшие определенной степени социальной зрелости, сближаются с биологией, которая открыта для постановки социальных целей, для принятия юридических и этических ограничений, учитываемых с самого начала, и включающих их в свой дизайн. Общим для обоих является то, что они представляют собой сложные системы, которые должны быть разобраны на составные части и собраны заново» [11].

Сходную точку зрения высказывают и другие авторы, отмечая редкость успешных примеров опирающихся на каноны этики и принципы биомедицины международного регулирования генетических исследований. По их мнению, апелляции к биоэтике все больше напоминают так называемое участие общественности. «Стереотип бюрократического этического соблюдения правил больше не соответствует цели в мире близнецов CRISPR, синтетических нейронов и беспилотных автомобилей. Биоэтика больше не полагается на философские предписания. Вместо этого она функционирует как приборная панель прагматических инструментов и в меньшей степени управляется экспертами» [12]. Политики, журналисты, общественные активисты все чаще выступают альтернативными экспертами по этике, оттесняя специалистов, чья причастность прежде подтверждалась соответствующими научными степенями и научными публикациями.

Французский журналист, в ходе интервью, спросил у М. Хайдеггера, готов ли он написать «Этику», каковая, в соответствии с традицией, трактовалась бы как доктрина действия? «“Этику”? — переспросил немецкий философ. — Кто может себе это позволить сегодня и от имени какого авторитета предложить ее миру?» [13]. Разумеется, слова человека, пережившего стремительный взлет интеллектуального и духовного влияния на умы современников, заигрывавшего после этого с национал-социализмом и расплатившегося за это отстранением от преподавания, могли бы быть объяснены личными обстоятельствами. Как личными обстоятельствами объясняется и смысл полемики о гуманизме, в которую Хайдеггер вступил со своим «последователем» Сартром. Прошло уже более полувека, но вопрос и сегодня состоит в том, можно ли апеллировать к этике как к источнику знания или, тем более, как к основанию для суждения. Кому принадлежит право говорить от имени и по поручению этики? Подтверждается ли это право наличием соответствующих публикаций, влиянием в научных кругах или добрым отношением широкой читающей публики? Или в ход должны пойти свидетельства об образе жизни того, кто претендует на роль эксперта — его моральный облик и профессиональная репутация должны быть безупречны? За этими вопросами незаметно на второй план отступают другие: какой именно этической доктрины должен придерживаться эксперт и какие именно ценности он должен разделять? Для ответа на этот вопрос необходимо вспомнить, что принципы биоэтических деклараций и биомедицинских конвенций, фактически положенные в основу международного биоправа, выросли и из философских семинаров, и из литературных произведений, и из иного подобного опыта, в ходе которого расширяются и уточняются представления о человеческой природе, достоинстве и правах человека.

Литература

1. Седова Н. Н. Зависимость независимых этических комитетов. Биоэтика. 2008; (2): 16–19.
2. Кузнецова Ю. А., Смирнова А. В., Журавлева М. В. Эпидемия и этика: работа московского государственного независимого этического комитета в период борьбы с COVID-19. Проблемы стандартизации в здравоохранении. 2020; (9–10): 9–15.
3. Мохов А. А. Биоэтика — нетрадиционный источник медицинского права. Медицинское право. 2007; (2): 44.
4. Гуссейнов А. А. Размышления о прикладной этике. В книге: Бахштановский В. И. и Карнаухов Н. Н., редакторы Вестник Научно-исследовательского института прикладной этики. Вып. 25: Профессиональная этика Тюмень: НИИПЭ. 2004; 148–159 с.
5. Мохов А. А. Медицинской науке и практике — институты и процедуры оценки (экспертизы) генетических технологий. Образование и право. 2019; (10): 231–232.
6. Moore A, Donnelly A. J Med Ethics. 2018; 44: 481.
7. Moore A, Donnelly A. J Med Ethics. 2018; 44: 486.
8. Holm S. J Med Ethics. 2018; 44: 488.
9. Седова Н. Н. Правовые основы биоэтики. Особенности становления медицинского права в России: Правовой мониторинг. Выпуск 4. Часть 1. Н. Н. Седова, редактор. М.: ФГУ НЦПИ при Минюсте России. 2007; 18 с.
10. Правовое регулирование геномных исследований и генетических технологий в зарубежных странах: коллективная монография, авт. кол.; под ред. М. В. Захаровой. Москва: Издательский центр Университета имени О. Е. Кутафина (МГЮА). 2021; 129 с.
11. Nowotny H, Testa G. Naked Genes: Reinventing the Human in the Molecular Age. MIT Press. 2010; 83 p.
12. Гребенщикова Е. Г. Биоэтика в теории и на практике: два взгляда на одну проблему. Социальные и гуманитарные науки. Отечественная и зарубежная литература. Серия 8: Науковедение. Реферативный журнал. 2021; (1): 12.
13. Хайдеггер М. Интервью журналу «Экспресс». Логос. 1991; (1): 47–58.

References

1. Sedova NN. Zavisimost' nezavisimyh jeticheskikh komitetov. Biojetika. 2008; (2): 16–19. Russian.
2. Kuznecova JuA, Smirnova AV, Zhuravleva MV. Jepidemiya i jetika: rabota moskovskogo gosudarstvennogo nezavisimogo jeticheskogo komiteta v period bor'by s COVID-19. Problemy standartizacii v zdravoohranenii. 2020; (9–10): 9–15. Russian.
3. Mohov AA. Biojetika — netradicionnyj istochnik medicinskogo prava. Medicinskoe pravo. 2007; (2): 44. Russian.
4. Gussejnov AA. Razmyshlenija o prikladnoj jetike V knige: Bakshtanovskij VI i Karnauhov NN, redaktory Vedomosti Nauchno-issledovatel'skogo Instituta prikladnoj jetiki. Vyp. 25: Professional'naja jetika Tjumen': NIIPJe, 2004; 148–159 s. Russian.
5. Mohov AA. Medicinskoj nauke i praktike — instituty i procedury ocenki (jeksperizy) geneticheskikh tehnologij. Obrazovanie i pravo. 2019; (10): 231–232. Russian.
6. Moore A, Donnelly A. J Med Ethics. 2018; 44: 481.
7. Moore A, Donnelly A. J Med Ethics. 2018; 44: 486.
8. Holm S. J Med Ethics. 2018; 44: 488.
9. Sedova NN. Pravovye osnovy biojetiki. Osobennosti stanovenija medicinskogo prava v Rossii: Pravovoj monitoring. Vypusk 4. Chast' 1. NN Sedova, redaktor. M.: FGU NCPI pri Minjuste Rossii, 2007; s. 18. Russian.
10. Pravovoe regulirovanie genomnyh issledovanij i geneticheskikh tehnologij v zarubezhnyh stranah: kolektivnaja monografija avt. kol.; pod red. MV Zaharovoj. Moskva: Izdatel'skij centr Universiteta imeni OE Kutafina (MGJuA), 2021; 29 s. Russian.
11. Nowotny H, Testa G. Naked Genes: Reinventing the Human in the Molecular Age. MIT Press, 2010; 83 p.
12. Grebeshnikova EG. Biojetika v teorii i na praktike: dva vzgljda na odnu problemu. Social'nye i gumanitarnye nauki. Otechestvennaja i zarubezhnaja literatura. Serija 8: Naukovedenie. Referativnyj zhurnal. 2021; (1): 12. Russian.
13. Hajdegger M. Interv'ju zhurnalu «Jekspress». Logos. 1991: (1): 47–58. Russian.

ПРАВОВЫЕ И ЭТИЧЕСКИЕ ПРОБЛЕМЫ УСТАНОВЛЕНИЯ ГРАНИЦ ИНФОРМИРОВАННОГО СОГЛАСИЯ


М. Г. Руда 

Московский государственный юридический университет имени О. Е. Кутафина, Москва, Россия

В статье рассматриваются правовые и этические проблемы установления границ информированного согласия как базовой процедуры, являющейся неотъемлемой частью медицинской практики, биомедицинских и клинических исследований с участием человека, а также широкого перечня медицинских процедур. Сравнительный анализ проведен на основе изучения лучших мировых моделей информированного согласия. В перспективе предполагается их внедрение в отечественную законодательную и правоприменительную практику. В исследовании использованы следующие методы: анализ и синтез, аналогия, метод правового моделирования, сравнительно-правовой метод. Сделан ряд выводов о рецепции некоторых правовых положений с учетом таких факторов, как правовой менталитет, уровень правовой культуры населения и пр. В статье освещены следующие вопросы: требование о раскрытии информации и требование о понимании их соотношения, обязанность исследователя совершенствовать свой профессиональный опыт, обязанности пациента, вопрос о форме информированного согласия.

Ключевые слова: добровольное информированное согласие, границы, правовые и этические проблемы, законодательство

Благодарности: д. ю. н., доценту Захаровой Марии Владимировне из Московского государственного юридического университета имени О. Е. Кутафина за помощь в выборе направления исследования и ценные критические замечания в процессе работы над статьей; д. ю. н., профессору Мохову Александру Анатольевичу из Московского государственного юридического университета имени О. Е. Кутафина за помощь в формулировании и изложении неоднозначных правовых аспектов по теме исследования и неоценимую помощь в подборе литературы.

 **Для корреспонденции:** Мария Глебовна Руда
Садовая-Кудринская ул., д. 9, г. Москва, 125993, Россия; maryruda@mail.ru

Статья поступила: 20.04.2022 **Статья принята к печати:** 25.05.2022 **Опубликована онлайн:** 30.06.2022

DOI: 10.24075/medet.2022.044

LEGAL AND ETHICAL ISSUES OF ESTABLISHING THE BOUNDARIES OF INFORMED CONSENT

Ruda MG 

Kutafin Moscow State Law University, Moscow, Russia

The article deals with legal and ethical issues of establishing the boundaries of informed consent as a basic procedure being an integral part of medical practice, biomedical and clinical human research, and a broad list of medical procedures. A comparative analysis was based on examination of the best global models of informed consent. In the future, their implementation into the Russian legislative and regulatory compliance practices is suggested. The research uses the following methods: analysis and synthesis, analogy, method of legal modelling, and method of comparative legal research. Some conclusions were made about the reception of certain legal issues considering such factors as legal mental structure, level of legal culture, etc. In this article, the following aspects are highlighted: requirement for information disclosure, requirement to understand the relationship, a researcher's liability to enhance qualifications, a patient's responsibility, and the issue about an informed consent form.

Keywords: voluntary informed consent, boundaries, legal and ethical issues, legislation

Acknowledgements: Maria V. Zakharova, Doctor of Law, Associate Prof., Kutafin Moscow State Law University, for assistance in selection of research directions and provision of a valuable critical feedback while working on the article; Alexander A. Mokhov, Doctor of Law, Prof., Kutafin Moscow State Law University, for assistance in formulation and presentation of ambiguous legal aspects related to the research topic and provision of priceless support in selection of literature sources.

 **Correspondence should be addressed:** Maria G. Ruda
ul. Sadovaya-Kudrinskaya, 9, Moscow, 125993, Russia; maryruda@mail.ru

Received: 20.04.2022 **Accepted:** 25.05.2022 **Published online:** 30.06.2022

DOI: 10.24075/medet.2022.044

Одной из важнейших проблем в процессе получения добровольного информированного согласия является определение его пределов: тех сведений ситуаций и обстоятельств, на которые оно не распространяется или тех ситуаций, которые исключают получение информированного согласия. Необходимо сказать, что эти ограничения, как правило, делятся на две основные группы: правовые и этические. Именно этические требования являются наиболее сложными для соблюдения. И в российской юридической литературе на данный момент наименее разработаны. Однако ситуация с правовым обеспечением этого вопроса в России также оставляет желать лучшего.

Поэтому логично обратиться к зарубежному опыту. Но делать это следует, разумеется, с учетом особенностей,

присущих российскому правовому регулированию, и правового менталитета, а также консервативной концепции, которой Россия придерживается в вопросах внедрения биотехнологий, рецепции права и адаптации законодательства в связи с ускоренным развитием инновационных технологий в медицине. Необходимо учитывать тот факт, что правовое регулирование обозначенных проблем за рубежом строится на сформированной устоявшейся системе правовых актов как национальных, так и международных.

Кроме того, существенны также различия в определениях понятия «информированное согласие» и в его практическом выражении, поскольку существуют два основных подхода:

- а) это документ, содержащий все необходимые сведения о пациенте и сведения для ознакомления, например побочные эффекты, противопоказания или сопутствующие заболевания, о которых необходимо уведомить врача перед лечением;
- б) это процесс взаимодействия врача с пациентом и получения всей необходимой информации, предварительного консультирования, выбора альтернативных вариантов лечения, оценки рисков и выгод и др., по итогам которого пациент или участник исследования дает согласие.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

В исследовании были применены следующие общенаучные методы: анализ и синтез, необходимые для того, чтобы выявить сходства и различия в понимании термина и «границ» информированного согласия; отражение обозначенных проблем с позиции медицинской этики, а также различия в правовом регулировании, основанные на социальном, экономическом, психологическом факторах; пути совершенствования «формы» информированного согласия выработка типологии согласия в зависимости от вида и целей лечения/медицинского вмешательства.

Из вышесказанного логически вытекает необходимость применения метода правового моделирования. Безусловно, необходимым в контексте работы является использование двух частно-научных методов: формально-юридического и герменевтического, поскольку без них невозможно целостно оценить правовую составляющую поставленной проблемы. Работа основывается на использовании аксиологического подхода, поскольку данный вопрос находится на стыке «интересов» трех наук: этики, медицины и права.

Однако основным в данной работе является сравнительно-правовой метод, с его помощью будет проведено изучение института информированного согласия в зарубежных странах.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Раскрытие информации: основные подходы к выполнению этого требования

Согласно стандартному подходу, содержание требования о раскрытии информации тождественно содержанию требования о понимании пациентом/клиентом информации [1]. В частности, данная позиция отражена в основных международных документах по исследовательской этике. В соответствии со статьей 1 Нюрнбергского кодекса «лицо, дающее согласие, должно обладать достаточными знаниями и пониманием его элементов, чтобы иметь возможность принять осознанное решение, основанное на полной осведомленности [2].

В Хельсинской декларации закреплены следующие требования к порядку предоставления информации: «в медицинском исследовании с участием человека, способного дать согласие, каждый потенциальный участник должен быть адекватно проинформирован о целях, методах, источниках финансирования, о возможном конфликте интересов, об аффилиациях исследователя; о предполагаемой пользе и потенциальных рисках, а также о последствиях проводимого исследования для здоровья [3]. Особое внимание должно быть уделено изложению информации, ведь стиль ее изложения будет различаться

для молодых и пожилых людей, которым, как правило, требуются более подробные и неторопливые разъяснения, данные простым и понятным языком.

Необходимо сказать также о руководстве Совета международных организаций в области медицинских наук (CIOMS) [4], в котором содержатся 26 требований к процессу получения информированного согласия и еще 9 специфических требований к содержательной части документа. Относительно информации в руководстве сказано: «Исследователи должны применять методы, основанные на фактических данных для передачи информации и обеспечения понимания».

Говоря о национальном законодательстве, следует обратиться к опыту США, а именно к Отчету Бельмонта. В нем о понимании говорится следующее: «Исследователи несут ответственность за достоверное установление факта «адекватного» восприятия информации субъектом» [5].

Понятие «адекватное», таким образом, устанавливается в каждом конкретном случае. Однако подразумевается наличие у субъекта определенного уровня понимания. В случае обсуждения возможных рисков это могут быть, например, наиболее распространенные и наиболее серьезные последствия, которые могут иметь место в процессе исследования или после его окончания. Кроме того, как сказано в уже упоминавшейся статье 26 Хельсинской декларации, «каждому участнику должно быть также разъяснено его право в любой момент отказаться от участия в исследовании без каких-либо последствий [6].

Здесь также необходимо сказать о том, что разъяснительная работа всегда должна предшествовать выражению согласия; оно должно содержательно соответствовать разъяснению. Эта «конструкция» [7] восстанавливает баланс в отношениях врача и пациента, одновременно соединяя их интересы: врач следует своей задаче вылечить, используя при этом свободу принятия решений, а пациент остается хозяином собственного тела и здоровья и может в любой момент прекратить лечение вообще или у данного врача.

С пониманием информированного согласия как целостной юридической конструкции в российской действительности нельзя однозначно согласиться, поскольку в данном случае под этим термином автор подразумевает прежде всего обязательность соблюдения требований. Но требования сами по себе не являются конструкцией, а, напротив, являются элементами процесса получения согласия и обеспечивают его приемлемость для дальнейшего проведения исследований. Как раз отсутствие четкой единой конструкции как совокупности прав и обязанностей врача и особенно пациента и обоюдной ответственности и порождает описываемые эτικο-правовые дилеммы.

Однако, к сожалению, в российской юридической литературе разъяснению как центральному элементу информированного согласия не уделяется должного внимания. Поэтому целесообразно вновь обратиться к зарубежному опыту.

Существует также иной подход к восприятию требования о раскрытии информации, он заключается в том, что требования о раскрытии и о ее понимании имеют различные «корни», связанные с тем, в каких случаях выражение согласия может быть признано недействительным [8].

Основной целью раскрытия информации является не достижение понимания, а избежание своего рода нелегитимного контроля. Для того, чтобы избежать

такого контроля, лицо, запрашивающее согласие, должно раскрыть всю известную ему информацию, которую оно имеет основания считать относящейся к решению о согласии и которую лицо, дающее согласие, разумно ожидает получить [9].

Требование понимания основано на условиях для успешного выполнения устного согласия. Для его выполнения лицо, дающее согласие должно понимать три вещи:

1. что оно дает согласие;
2. как воспользоваться своим правом дать или отказать в согласии; и
3. на что его просят дать согласие [10].

Требование о понимании: различные точки зрения

Согласно точке зрения о субъективных интересах, необходимым условием действительного согласия является то, что лицо, дающее согласие, понимает все истинные (достоверные) предложения об исследовании, которые имеют отношение к его или ее интересам. Например, потенциальный участник должен знать о серьезных потенциальных побочных эффектах лекарств, поскольку эти побочные эффекты имеют отношение к соблюдению и защите его интересов [11]. Есть несколько иллюстративных примеров необходимости соблюдения этого требования.

В одном случае речь шла о 18-летнем пациенте с легкой формой дефицита орнитинтранскарбамилазы (ОТК), редкого заболевания печени, контролируемого лекарствами и строгой диетой [12].

По словам отца пациента, он добровольно согласился принять участие в этом инновационном федеральном исследовании в области генной терапии, потому что ему сказали, что риски низкие, в то время как на самом деле исследователи знали, что инъекция генного препарата в больших дозах была токсична для животных. Через четыре дня после инъекции была констатирована смерть мозга. Исследователи прекратили исследование, после чего началось расследование, приведшее к правительственным санкциям и судебному разбирательству. В гражданском деле истцы утверждали, что отсутствие информированного согласия, связанное с отсутствием информации о предыдущих неблагоприятных экспериментах с животными и нераскрытой прямой финансовой заинтересованностью ведущего исследователя, привело к внесудебному урегулированию [13].

Еще более показательны весьма частые случаи в российской медицинской практике, когда родители ставят ребенку обязательные прививки, полагаясь на авторитет врача, и не интересуясь их возможными побочными эффектами. Сведения о побочных эффектах некоторых прививок размещены на сайте Министерства здравоохранения РФ мелким шрифтом и указано, что процент неблагоприятных случаев небольшой, но при этом они обязательны к прочтению, поскольку эти эффекты крайне серьезны вплоть до развития аутизма.

Это полезно не только для того, чтобы определить, достаточно ли они понимают, чтобы отказаться от своих прав, но и понимают ли достаточно, чтобы принять взвешенное решение об участии. На самом деле, чем больше мы узнаем о том, что вызывает трудности у реальных участников, тем лучше мы будем подготовлены к разработке процессов получения согласия для будущих участников.

Обязанность обладать профессиональным опытом

Исследователи не выполняют еще один профессиональный долг — обязанность приобретать и поддерживать опыт, связанный с их областью специализации. Так же, как врач должен работать, чтобы быть в курсе медицинских событий, имеющих значение для его пациентов, исследователь должен стремиться узнать о последних достижениях в своей области исследований. Это необходимо как для участников исследования, так и для качества его научных результатов. Хотя об этом редко упоминается, это можно считать одной из черт добродетельных исследователей [14].

Формы информированного согласия часто выглядят очень похожими друг на друга. Они изобилуют сложными юридическими формулировками и институциональными формами защиты и часто состоят из нескольких страниц сложных понятий и пояснений, набранных мелким шрифтом. Столкнувшись с этими формами, большинство людей подписывают их, не глядя [15].

Ответственность пациента, порождаемая информированным согласием

Существует, по крайней мере, четыре обоснования для возложения гораздо большей ответственности за выполнение задач на пациента: одно эпистемологическое, другое деонтологическое и два концептуальных обоснования.

Эпистемическое обоснование основано на двух простых наблюдениях, что многие изменения в образе жизни, которые желательны для укрепления здоровья, на самом деле довольно трудно осуществить, и врачи не могут знать, насколько они трудны для конкретного пациента.

Деонтологическое обоснование непосредственно основано на эпистемическом. Довольно часто упоминается обязанность говорить правду. Нарушение этого обоснования представляется особенно серьезным, когда оно принимает форму обвинения человека в том, в чем он не виноват. Врачи, как правило, не могут знать, не сделали ли конкретные пациенты все возможное, чтобы, например, снизить свой вес. Эта неопределенность является достаточным основанием для того, чтобы не обвинять таких пациентов в том, что они не сделали.

Первое обоснование относится к способности пациентов изменить свой нездоровый образ жизни. Есть основания полагать, что шансы на то, что пациенты добьются успеха в этом, выше, если они поставят перед собой цель и если их также поощряют верить в то, что они действительно могут достичь успеха [16]. Поэтому можно ожидать положительного эффекта, если врач возлагает ответственность за выполнение (задачи) на пациента и делает акцент на возможности достижения успеха.

Второе обоснование относится к прямой связи ответственности за вину на психологическое состояние пациента. Существуют доказательства того, что пациенты страдают, когда им говорят, что их болезнь — это их собственная вина. Другие исследования подтверждают, что пациенты, которые винят себя в болезни и приписывают ее своему собственному поведению, связанному с наркотиками, увеличивают риск негативных последствий для психического здоровья, таких как депрессия [17]. В заключение можно сказать, что страдания больных людей можно усилить, говоря им, что их страдания — это их собственная вина. Очевидно, что это важная причина не передавать такие сообщения [18].

Конкретные предложения, направленные на повышение ответственности пациента, включают практику соглашений, в которых пациент принимает определенные условия во взаимоотношениях врач — пациент, а именно: своевременное посещение врача, прием предписанных лекарств, выяснение возникающих вопросов и информирование врача о замеченных симптомах. Некоторые больницы включают выдачу подобных перечней в порядок оформления документов при поступлении больного.

Американская медицинская ассоциация выдвинула подобный перечень обязанностей пациента, включающий обязательства принимать профилактические меры для поддержания здоровья [19]. Стандартные формулировки, которые при этом предлагаются, гласят: «обеспечивать лучший уход, какой возможен» или «реализовать цели заботы о Вашем здоровье», причем отсутствует всякое упоминание (по крайней мере, печатное) о наказаниях или последствиях при невыполнении пациентом своих обязательств.

Остается неясным сам статус подобных перечней и соглашений. В отличие от подписания формы информированного согласия дело не обстоит так, что нарушение пациентом обещания принимать предписанные лекарства или соблюдать рекомендованную диету дает моральные или юридические основания отказать пациенту в лечении или выписать его из стационара. Что, если бы подобные контракты приобрели такой же моральный и юридический статус, как форма информированного согласия? Невыполнение врачом своих обязанностей влечет за собой осязаемые последствия: он может получить выговор, быть лишен лицензии, уволен, подвергнут судебному преследованию. Даже если ничего из перечисленного не произойдет, то из-за неблагоприятных отзывов пациентов он может потерять их доверие.

Форма информированного согласия

Законодательством большинства стран, включая РФ [20] и ФРГ, она не установлена. Но все же в Германии при оперативном лечении используется в основном письменная форма.

Существуют формуляры одновременно двух видов: абстрактный формуляр, содержащий согласие на определенное вмешательство с предусмотренным пустым местом, в которое врач записывает риски и т. п. в конкретном случае, и конкретная брошюра, где в научно-популярной форме излагается информация о данном виде вмешательства. Кроме того, врач проводит устную беседу с пациентом, который может задавать вопросы.

Польское медицинское право предусматривает две формы согласия: обычную и письменную. Обычная форма подразумевает либо устное согласие или конклюдентное, не вызывающее сомнений. Письменная форма должна быть дана позитивно, предварительно. Естественно, польское право регулирует ситуации в отношении несовершеннолетних, недееспособных и иных лиц, а также различает виды медицинского вмешательства, требующие обязательного оформления согласия в письменной форме [21].

Литература

1. Joseph Millum & Danielle Bromwich. Informed Consent: What Must Be Disclosed and What Must Be Understood? *The American Journal of Bioethics*. 2021;21(5):1–13. DOI:10.1080/15265161.2020.1863511
2. Nuremberg Military Tribunal. 1947. Available at: www.media.tghn.org

Несмотря на всю правовую проработанность, конструкция разъяснения и согласия ограничивается гуманистическим принципом: для врача действует заповедь «не навреди», и ее необходимо учитывать и при разъяснении, например, фатального диагноза, что в отдельных случаях может означать необходимость его умалчивания.

Выделяют *три вида* таких ситуаций:

- психические противопоказания;
- возможное повышение риска, например, при пороке сердца — инфаркт от полученной информации;
- поставление третьих лиц в опасность, например, при психическом заболевании сообщение диагноза может вызвать повышенную агрессию против близких родственников пациента.

ВЫВОДЫ

Подводя итог сказанному, необходимо сказать о том, что несмотря на обилие правовых моделей закрепления различных аспектов информированного согласия, ни одна из них не была рассмотрена российским законодателем при совершенствовании законодательства, что является несомненным упущением. Однако существуют способы внедрения позитивного и информативного зарубежного опыта в российскую систему права.

Прежде всего, речь идет о создании общего руководства для эффективного сопровождения процесса получения информированного согласия. Попытки создания этического кодекса уже были предприняты в России, однако пока еще безрезультатно. Кроме того, предполагалось, что это будет единый унифицированный документ, который объединит этические вопросы клинических исследований, персонализированной медицины, генетических исследований, геномной регистрации и паспортизации и прочие подобные вопросы, которые, несомненно, будут возникать в связи с развитием технологий и появлением новых направлений исследований. Но этого недостаточно, и скорее всего данный документ будет труднореализуемым, «спящим». Это может случиться в связи с большим объемом предложений и отсутствием реальной возможности для их реализации. Гораздо эффективнее будет создание отдельных кратких и емких документов по наиболее сложным, проблемным реперным точкам, одной из которых является информированное согласие, с последующим внедрением их в медицинскую практику. В таком случае отпадет необходимость в формулировании множества бланкетных и отсылочных норм. В этих документах необходимо закрепить основные неотъемлемые принципы по образу и подобию Отчета Бельмонта, а также ключевые аспекты выполнения требований, выработать типологию форм согласия в зависимости от сферы их применения. Более того, необходимо подробно закрепить права и обязанности каждой из сторон взаимодействия. Эти документы, по нашему мнению, упростят и ускорят совершенствование существующих федеральных законов и подзаконных актов.

3. World Medical Association. 2013. WMA Declaration of Helsinki—ethical principles for medical research involving human subjects. Fortaleza, Brazil: WMA General Assembly, available at: www.wma.net
4. Council for International Organizations of Medical Sciences. International Ethical Guidelines for Health-Related Research

- Involving Humans. Geneva, Switzerland: Council for International Organizations of Medical Sciences; 2016. <http://www.cioms.ch/ethicalguidelines-2016/>
5. National Commission (The National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research). 1978. The Belmont Report: Ethical principles and guidelines for the protection of human subjects of research. Washington, DC: US Department of Health, Education, and Welfare.
 6. World Medical Association. 2013. WMA Declaration of Helsinki — ethical principles for medical research involving human subjects. Fortaleza, Brazil: WMA General Assembly. (Article 26).
 7. Рёрихт А. А. Теоретические основы медицинского права: Проблемы формирования и развития: Монография / РАН.ИНИОН. Центр социал. науч.-информ. исслед. Отд. правоведения; Отв. ред.: Алферова Е. В., Хаманева Н. Ю. М., 2011; 146 с.
 8. Sreenivasan G. Does informed consent require comprehension? *The Lancet*. 2004; 362: 2016–2018. DOI:10.1016/S0140-6736(03)15025-8
 9. Bromwich D, and Millum J. Disclosure and consent to medical research participation. *Journal of Moral Philosophy*. 2015; 12 (2):195–219. DOI:10.1163/17455243-4681027.
 10. Wendler D, and Grady C. What should research participants understand understand they are participants in research? *Bioethics*. 2008; 22 (4): 203–8. DOI:10.1111/1467-8519.2008.00632.x.
 11. Millum J, Bromwich D. Informed Consent: What Must Be Disclosed and What Must Be Understood? *Am J Bioeth*. 2021 May; 21 (5): 46–58. DOI: 10.1080/15265161.2020.1863511.
 12. Roberts L. A promising experiment ends in tragedy: gene therapy. *U. S. News & World Report*. 3. October 1999, http://www.usnews.com/usnews/news/articles/991011/archive_002060_print.htm (accessed 12 November 2012).
 13. Roberts L. A promising experiment ends in tragedy: gene therapy. *U. S. News & World Report*. 3. October 1999, http://www.usnews.com/usnews/news/articles/991011/archive_002060_print.htm (accessed 12 November 2012).
 14. Grady C, and Fauci AS. The role of the virtuous investigator in protecting human research subjects. *Perspectives in Biology and Medicine*. 2016; 59 (1): 122–31. DOI:10.1353/pbm.2016.0021.
 15. Bakos Y, Marotta-Wurgler F, and Trossen DR. Does anyone read the fine print? Consumer attention to standard-form contracts. *The Journal of Legal Studies*. 2014. 43 (1): 1–35. DOI:10.1086/674424.
 16. Locke EA, Latham GP. *A Theory of Goal Setting and Task Performance*. Englewood Cliffs, NJ: Prentice Hall; 1990; Nelissen R, de Vet E, Zeelenberg M. Anticipated emotions and effort allocation in weight goal striving. *British Journal of Health Psychology*. 2011; 16 (1): 201–212.
 17. Phelan SM, Griffin JM, Jackson GL, Zafar SY, Hellerstedt W, Stahre M, et al. Stigma, perceived blame, self-blame, and depressive symptoms in men with colorectal cancer. *Psycho-Oncology*. 2013; 22 (1): 65–73.
 18. Guttman N, Ressler WH. On being responsible: Ethical issues in appeals to personal responsibility in health campaigns. *Journal of Health Communication: International Perspectives*. 2001; 6: 117–136.
 19. American medical association Code of medical (Chapter 1 E. opinion 1.1.4 Patient responsibilities) available at: www.ama-assn.org
 20. Аблин М. В. Согласие на медицинское вмешательство. *Медицинское право*. М., 2004; (4): 22–25.
 21. Boratyńska M, Konieczniak P. *Standardy wykonywania zawodu lekarza*. *Prawo Medyczne*. Pod. red. L. Kubickiego. Wrocław: Wyd-wo Medyczne Urban&Partner. 2003; 41–84 s.

References

1. Joseph Millum & Danielle Bromwich. Informed Consent: What Must Be Disclosed and What Must Be Understood? *The American Journal of Bioethics*. 2021; 21(5):1–13. DOI:10.1080/15265161.2020.1863511
2. Nuremberg Military Tribunal. 1947. Available at: www.media.tghn.org
3. World Medical Association. 2013. WMA Declaration of Helsinki — ethical principles for medical research involving human subjects. Fortaleza, Brazil: WMA General Assembly. available at: www.wma.net
4. Council for International Organizations of Medical Sciences. *International Ethical Guidelines for Health-Related Research Involving Humans*. Geneva, Switzerland: Council for International Organizations of Medical Sciences. 2016. <http://www.cioms.ch/ethicalguidelines-2016/>
5. National Commission (The National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research). 1978. The Belmont Report: Ethical principles and guidelines for the protection of human subjects of research. Washington, DC: US Department of Health, Education, and Welfare.
6. World Medical Association. 2013. WMA Declaration of Helsinki — ethical principles for medical research involving human subjects. Fortaleza, Brazil: WMA General Assembly. (Article 26).
7. Ryoht AA. Teoreticheskie osnovy medicinskogo prava: Problemy formirovaniya i razvitiya: Monografiya / RAN.ИНИОН. Centr social. nauch.-inform. issled. Otd. pravovedeniya; Otv. red.: Alferova EV, Hamaneva NYU. M., 2011; 146 s.
8. Sreenivasan G. Does informed consent require comprehension? *The Lancet*. 2004; 362: 2016–2018. DOI:10.1016/S0140-6736(03)15025-8
9. Bromwich D., and Millum J. Disclosure and consent to medical research participation. *Journal of Moral Philosophy*. 2015; 12 (2): 195–219. DOI:10.1163/17455243-4681027.
10. Wendler D., and Grady C. What should research participants understand understand they are participants in research? *Bioethics*. 2008; 22 (4): 203–8. DOI:10.1111/1467-8519.2008.00632.x.
11. Millum J, Bromwich D. Informed Consent: What Must Be Disclosed and What Must Be Understood? *Am J Bioeth*. 2021 May; 21 (5): 46–58. DOI: 10.1080/15265161.2020.1863511.
12. Roberts L. A promising experiment ends in tragedy: gene therapy. *U. S. News & World Report*. 3. October 1999, http://www.usnews.com/usnews/news/articles/991011/archive_002060_print.htm (accessed 12 November 2012).
13. Roberts L. A promising experiment ends in tragedy: gene therapy. *U. S. News & World Report*. 3. October 1999, http://www.usnews.com/usnews/news/articles/991011/archive_002060_print.htm (accessed 12 November 2012).
14. Grady C, and Fauci AS. The role of the virtuous investigator in protecting human research subjects. *Perspectives in Biology and Medicine*. 2016; 59 (1): 122–31. DOI:10.1353/pbm.2016.0021.
15. Bakos Y, Marotta-Wurgler F, and Trossen DR. Does anyone read the fine print? Consumer attention to standard-form contracts. *The Journal of Legal Studies*. 2014; 43 (1): 1–35. DOI:10.1086/674424.
16. Locke EA, Latham GP. *A Theory of Goal Setting and Task Performance*. Englewood Cliffs, NJ: Prentice Hall; 1990; Nelissen R, de Vet E, Zeelenberg M. Anticipated emotions and effort allocation in weight goal striving. *British Journal of Health Psychology*. 2011; 16 (1): 201–212.
17. Phelan SM, Griffin JM, Jackson GL, Zafar SY, Hellerstedt W, Stahre M, et al. Stigma, perceived blame, self-blame, and depressive symptoms in men with colorectal cancer. *Psycho-Oncology*. 2013; 22 (1): 65–73.
18. Guttman N, Ressler WH. On being responsible: Ethical issues in appeals to personal responsibility in health campaigns. *Journal of Health Communication: International Perspectives*. 2001; 6: 117–136.
19. American medical association Code of medical (Chapter 1 E. Opinion 1.1.4 Patient responsibilities) available at: www.ama-assn.org
20. Ablin MV. Soglasie na meditsinskoye vmeshatel'stvo. *Meditsinskoye pravo*. M., 2004;(4): 22–25. Russian.
21. Boratyńska M, Konieczniak P. *Standardy wykonywania zawodu lekarza*. *Prawo medyczne / Pod. red. L. Kubickiego*. Wrocław: Wyd-wo Medyczne Urban&Partner, 2003; 41–84 s.

О НЕКОТОРЫХ ВОПРОСАХ ПРАВОВОГО РЕГУЛИРОВАНИЯ СТАТУСА УЧАСТНИКОВ ГЕНОМНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ

Э. В. Алимов ✉

Академия труда и социальных отношений, Москва, Россия

Непрерывное развитие общественных отношений влечет за собой необходимость постоянного совершенствования, в первую очередь, законодательного регулирования, чтобы оно отвечало сложившимся в обществе и государстве реалиям. Данное утверждение является верным и в отношении правовой регламентации статуса участников геномных исследований, поскольку данная относительно новая сфера общественных отношений сочетает в себе как публичные, так и частные интересы. В этой связи правовое регулирование должно учитывать такие принципы, как баланс публичных и частных интересов, защита прав и свобод человека, защита охраняемой законом тайны, обеспечение национальных интересов государства и т. п. Однако до последнего момента нормативное правовое регулирование статуса участников генетических исследований в Российской Федерации не имеет комплексного характера, что не способствует развитию данной сферы общественных отношений, а также обеспечению прав, свобод и законных интересов отмеченных лиц. Необходимо посредством права решить вопрос о границах дозволенного поведения участников генетических исследований, их правах, обязанностях, гарантиях и ответственности. Представляется целесообразной разработка комплексного федерального закона о правовом статусе участников генетических исследований в Российской Федерации. Общий подход к выстраиванию полноценного правового регулирования в данной сфере видится в систематизации сложившегося правового регулирования с учетом необходимости законодательной регламентации выявленных проблем в сфере использования генетических технологий и проведения геномных исследований. Также при осуществлении такого нормативного регулирования должны получить отражение общепризнанные морально-этические принципы и нормы проведения медицинских, а также генетических исследований.

Ключевые слова: геном человека, геномные исследования, правовой статус, правовое регулирование, пациенты, ученые-исследователи

✉ **Для корреспонденции:** Эмиль Ваизович Алимов
ул. адмирала Лазарева, д. 23, 117042, г. Москва, Россия; emil.alimov@gmail.com

Статья поступила: 22.04.2022 **Статья принята к печати:** 27.05.2022 **Опубликована онлайн:** 30.06.2022

DOI: 10.24075/medet.2022.046

ABOUT SOME ISSUES OF LEGAL REGULATION OF THE STATUS OF PARTICIPANTS INVOLVED IN GENOMIC RESEARCH

Alimov EV ✉

Academy of Labor and Social Relations, Moscow, Russia

Continuous development of social relations implies the need in constant improvement of primarily legislative regulation so that it could adapt to the current realities in the society and country. This assumption is true both with regard to the legal regulation of the status given to participants of genomic research, as this relatively new area of social relations embraces both public, and private interests. In this respect, legal regulation should consider certain principles such as the balance of public and private interests, protection of human rights and freedoms, protection of sensitive data by the law, protection of the national interests, etc. Nevertheless, normative legal regulation of the status of genomic research participants in the Russian Federation is not complex in nature yet. Thus, it fails to result in development of this area of social relations and ensuring the rights, freedoms and legitimate interests of the mentioned persons. It is necessary to settle the issue about the boundaries of the allowed behavior, rights, obligations, guarantees and liability of genetic research participants. It seems to be appropriate to develop a complex federal law about the legal status of genetic research participants in the Russian Federation. A general approach to arranging complex legal regulation in this field consists in systematization of the existing legal regulation considering legislative regulatory activity of the discovered issues in the field of using genetic technologies and conducting genome research. During the regulatory control, it is necessary to reflect common moral and ethical principles and standards of medical and genetic research.

Keywords: human genome, genomic research, legal status, legal regulation, patients, research scientists

✉ **Correspondence should be addressed:** Emil V. Alimov
ul. Admiral Lazareva, 23, 117042, Moscow, Russia; emil.alimov@gmail.com

Received: 22.04.2022 **Accepted:** 27.05.2022 **Published online:** 30.06.2022

DOI: 10.24075/medet.2022.046

Современные геномные исследования открывают ранее недоступные возможности для современного общества в части предупреждения и лечения заболеваний, разработки новейших методов клинической диагностики, планирования семьи, борьбы с преступностью и во многих других сферах.

Однако проведение геномных исследований непосредственно затрагивает основные права человека (достоинство личности, неприкосновенность частной жизни, охрана здоровья и др.), поэтому требуется особое внимание к их соблюдению, а также назрывает необходимость разработать соответствующие правовые

акты. При этом такая правовая регламентация должна учитывать значимые для общества и государства ценности: обеспечение баланса публичных и частных интересов, необходимость развития отечественной науки, соблюдение прав и свобод человека и гражданина, защита охраняемой законом тайны и др.

В настоящее время нормативное правовое регулирование в данной области общественных отношений в Российской Федерации можно назвать фрагментарным, поскольку оно сводится преимущественно к вопросам государственной геномной регистрации, геномной инженерии, геномной (генетико-молекулярной) экспертизы.

В этой связи актуальным является вопрос относительно обеспечения баланса интересов различных участников генетических исследований и выбора оптимальной модели правового регулирования данных общественных отношений. С одной стороны, необходимо соблюдать права, свободы и интересы пациентов, а также их родственников. С другой стороны, излишнее ограничительное регулирование способно существенно усложнить и фактически замедлить развитие российской генетической науки, которая и так в настоящее время объективно уступает ведущим государствам в данной сфере (США, Великобритания, Германия, Франция и др.). Поэтому представляется, что необходимо выбрать сбалансированный вариант, обеспечивший бы как права и свободы пациентов согласно международным стандартам, так и свободу научной деятельности, что может быть достигнуто посредством сокращения необоснованно большого количества административных барьеров, что, например, можно наблюдать у мирового лидера в области генетики — США.

Огромный потенциал использования результатов геномных исследований обуславливает востребованность принятия соответствующей нормативной правовой базы и государственных программ (Указ Президента Российской Федерации от 28 ноября 2018 г. № 680 «О развитии генетических технологий в Российской Федерации», Постановление Правительства Российской Федерации от 22 апреля 2019 г. № 479 «Об утверждении Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий на 2019–2027 годы» и др.).

Вместе с тем параллельно с решением вопросов инновационного развития генетики и применения результатов генетических исследований в различных отраслях экономики (сельское хозяйство, продовольствие, здравоохранение и др.) существует объективная потребность в правовой регламентации статуса участников генетических исследований. Это касается прежде всего законодательного установления границ дозволенного поведения участников генетических исследований, их прав и обязанностей, гарантий и ответственности.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Представляется, что участников генетических исследований можно условно разделить на две группы.

- I. Лица, чей генетический материал используется для проведения генетического исследования.
 1. Пациенты — лица, давшие согласие на использование их генетического материала при проведении генетического исследования.
 2. Лица, имеющие генетическое родство с пациентами.
- II. Субъекты, принимающие участие в организации генетических исследований или непосредственно их осуществляющие.
 1. Организации.
 2. Ученые-исследователи.
 3. Медицинский персонал.

Правовой статус (права, обязанности, гарантии и ответственность) отмеченных участников генетических исследований должен получить соответствующую законодательную регламентацию — например, посредством принятия отдельного федерального закона о статусе участников геномных исследований. В данной связи российскому законодателю следует не только руководствоваться общепризнанными международными

стандартами проведения медицинских исследований, в том числе и генетических, но и обратить внимание на существующие модели правового регулирования статуса участников генетических исследований. Выбирать за основу ту или иную модель необходимо с учетом как соблюдения конституционных ценностей, так и необходимости развития генетической науки в России.

Следует отметить, что правовой статус пациентов — участников любых медицинских и научных исследований — базируется на взаимосвязанных положениях Конституции Российской Федерации 1993 г., а также нормах международного права (Конвенция о биологическом разнообразии от 5 июня 1992 г., Конвенция о защите прав человека и основных свобод от 4 ноября 1950 г., Конвенция о защите прав человека и человеческого достоинства в связи с применением достижений биологии и медицины: Конвенция о правах человека и биомедицине от 4 апреля 1997 г. и др.) [1].

Среди таких положений Конституции Российской Федерации следует отметить: высшую ценность человека, его прав и свобод (ст. 2); равенство граждан в правах, свободах и обязанностях (ч. 2 ст. 6); государственную охрану труда и здоровья людей (ч. 2 ст. 7); принцип идеологического многообразия, который подразумевает невозможность наложения ограничений или обязательств на граждан в зависимости от какой-либо идеологии (ч. 1 ст. 13); государственную охрану достоинства личности, запрет пыток, насилия, другого жестокого или унижающего человеческое достоинство обращения или наказания, а также быть подвергнутым без добровольного согласия медицинским, научным или иным опытам (ст. 21); неприкосновенность частной жизни, личной и семейной тайны, защиты своей чести и доброго имени (ч. 1 ст. 23); запрет на сбор, хранение, использование и распространение информации о частной жизни лица без его согласия (ч. 1 ст. 24); гарантию судебной защиты прав и свобод (ст. 46) и др.

При этом список конституционных прав является открытым, что гарантирует невозможность отрицания или умаления других общепризнанных прав и свобод человека и гражданина.

Особо следует обратить внимание на ч. 2 ст. 21 Конституции Российской Федерации, предусматривающую, что никто не может быть без добровольного согласия подвергнут медицинским, научным или иным опытам. Достоинство личности имеет субъективно-правовую и объективно-правовую сторону. Государству, с одной стороны, запрещено самовольно посягать на автономию индивида; с другой стороны, оно должно создать правопорядок, исключающий посягательства на достоинство личности со стороны как государства, так и частных лиц.

Конституционный Суд Российской Федерации в ряде своих решений (Постановление от 18 февраля 2000 г. № 3-П; Определения от 29 января 2009 г. № 3-О-О, от 29 сентября 2011 г. № 1063-О-О и др.) отметил, что исходя из ряда взаимосвязанных положений Конституции Российской Федерации (ч. 4 ст. 29, ч. 1 ст. 23, ч. 1 ст. 24) недопустимы сбор, хранение, использование и распространение информации, которая сопряжена с нарушением конституционных прав человека на неприкосновенность частной жизни, личной и семейной тайны. В данной связи необходимо обратить внимание на одно обстоятельство: геномная информация полностью отвечает установленным федеральным законодательством

о персональных данных признакам персональных данных. Поэтому, как представляется, вопрос в данном случае должен сводиться только к определению оптимального правового режима персональных данных, который следует применять в отношении геномной информации о гражданах.

Кроме того, в отмеченных решениях Конституционного Суда Российской Федерации было также закреплено, что поскольку ограничение прав человека (согласно ч. 3 ст. 17 и ч. 3 ст. 55) возможно исключительно на основании федерального закона для защиты соответствующих конституционных ценностей, сама реализация конституционного права на информацию, затрагивающую частную жизнь других лиц, должна быть регламентирована в установленном законом порядке; при этом Конституция России допускает возможность применения в отношении определенного вида информации специального правового режима, в том числе режима ограничения свободного доступа к ней со стороны третьих лиц.

Полагаем, что лиц, имеющих генетическое родство с пациентами, следует признавать участниками генетических исследований с особым статусом. Поскольку родственники имеют генетическое родство с пациентами, проведение генетических исследований и получение соответствующей информации затронут также их права и законные интересы. Такое положение исходит из ч. 3 ст. 17 Конституции Российской Федерации, установившей, что осуществление прав и свобод человека и гражданина не должно нарушать права и свободы других лиц. Соответственно, реализуя свои права и свободы, гражданин (пациент) не должен нарушать права и свободы других лиц, в частности его генетических родственников (например, право на неприкосновенность частной жизни, личную и семейную тайну).

В вопросах правового регулирования статуса участников генетических исследований краеугольным вопросом является обеспечение режима персональных данных лиц, чей генетический материал используется для проведения генетического исследования. Представляется, что законодателю необходимо предусмотреть повышенный уровень правовой защиты персональных генетических данных. Это связано с рядом причин.

Во-первых, генетическая информация о пациенте непосредственным образом затрагивает права его генетических родственников, в том числе несовершеннолетних, поскольку позволяет узнать определенные сведения об их здоровье, психике, склонностях поведения [2: 186–188].

Во-вторых, анализ генетического материала человека позволяет эффективно его идентифицировать (а также его генетических родственников), что на данный момент активно используется в целях противодействия преступной деятельности [3].

В-третьих, также становится актуальной проблема создания несанкционированных баз генетических данных о гражданах, формируемых путем бесконтрольного сбора их генетического материала (то есть без их добровольного согласия). Так, например, результаты генетического тестирования граждан представляют большой интерес для работодателей и страховых компаний, поскольку такое тестирование может предоставить сведения о возможных генетических предрасположенностях человека, в том числе склонности к определенному заболеванию, а также его эмоциональной стороне [4: 69–70]. Таким образом, некоторые компании уже на данный момент могут активно

использовать эти сведения при приеме на работу, решении о повышении, увольнении или при распределении заданий, решении вопросов о страховании.

Вместе с тем генетическая информация не способна точно предсказать будущее какого-либо конкретного индивида, поскольку «увеличение индивидуального риска в 2–5 раз даже при высоком популяционном риске (например, 1/1000) отнюдь не означает, что тестируемый заболеет именно этим заболеванием. Следовательно, даже в условиях GWAS сейчас можно определить только, относится ли человек к группе повышенного риска какого-то МФЗ, но нельзя давать сколько-нибудь обоснованные прогнозы относительно реализации этого риска для конкретного индивидуума» [5: 83]. В этой связи человек, не имеющий заболеваний, на основании некоей вероятности их наступления может стать жертвой дискриминации по генетическому признаку, что является недопустимым в современном правовом демократическом государстве.

В-четвертых, генетическая информация является особым видом персональных данных и требует повышенных мер государственной защиты и по той причине, что генетическая информация (в отличие от биометрических данных, информации об адресе проживания и др.) идентифицирует и характеризует широкий круг лиц, имеющих генетическое родство с пациентом, в том числе последующих поколений. Таким образом, данная информация будет в определенной степени относиться к потомкам пациента и его генетических родственников, поэтому, условно говоря, она будет иметь бессрочный характер.

Применительно к данной ситуации российский законодатель должен нормативно закрепить и обеспечить гарантии соблюдения признанных в науке и законодательстве ведущих государств правил проведения генетических исследований и применения полученных результатов, конфиденциальности генетической информации и недопустимости ее передачи третьим лицам. В дополнение к этому также необходимо получать согласие близких (и дальних) родственников, имеющих генетическое родство с пациентом, для санкционирования таких исследований, использования полученных результатов в законных целях.

Регулирование правового статуса субъектов, осуществляющих проведение генетических исследований, также должно включать такие элементы, как права, обязанности, гарантии и ответственность. При этом, учитывая сложный характер данных общественных отношений и особую ценность генетической информации о человеке, основными направлениями законодательной регламентации деятельности данных субъектов должны стать:

- 1) обеспечение законности и прозрачности отмеченной исследовательской деятельности;
- 2) закрепление соответствующих обязанностей, а также механизмов для привлечения к юридической ответственности в целях соблюдения прав и свобод пациентов;
- 3) содействие развитию генетики, государственная поддержка исследований, направленных на улучшение здоровья граждан, защиту национальных интересов.

Однако на данный момент отсутствует правовая определенность в вопросах законодательной регламентации характера, методов и стандартов проведения генетических исследований в стране, предупреждения и устранения генетической дискриминации. Можно утверждать, что

Россия движется по пути становления комплексной модели правового регулирования осуществления геномных исследований.

В настоящее время в российских нормативных правовых актах, а также в судебной практике не установлено содержание прав человека в области проведения геномных исследований, не закреплены специальные правовые гарантии; геном человека не рассматривается в качестве элемента права на охрану здоровья и медицинскую помощь.

Можно согласиться с позицией, в рамках которой к основным современным угрозам в сфере обращения геномной информации, стоящим перед Россией, следует отнести затратность, несанкционированный доступ, ошибки, массовые скрининги, безответственный сбор и безответственное хранение геномной информации [6: 136]. С учетом того, что определение позиции одного гена в геноме человека способно безошибочно выявить одного-единственного человека из 10 миллиардов других людей, осуществление геномных исследований ставит определенные задачи в области защиты персональных данных, частной жизни, врачебной, семейной и иной охраняемой законом тайны [7: 183].

Отдельным вопросом является установление мер ответственности за совершение правонарушений в отмеченной области общественных отношений. С одной стороны, причинение вреда здоровью пациентов посредством, например, редактирования генома или геномной терапии недопустимо и должно предполагать применение соответствующей меры юридической ответственности (дисциплинарной, административной, уголовной, гражданско-правовой) к виновным лицам. С другой стороны, необходимо учитывать фактор сложности проведения генетических исследований и сложившихся обстоятельств в каждом конкретном деле. Хотя медицинские ошибки практически неизбежны в процессе работы над любыми инновационными проектами в области генетических технологий, правовое регулирование на различных уровнях должно сформировать открытые, четкие и обоснованные правила поведения для участников генетических исследований.

Кроме того, после проведения геномного исследования актуальным становится вопрос правовой охраны и защиты полученной в ходе такого исследования геномной информации. Анализ действующего уголовного и административного законодательства Российской Федерации, а также судебной практики позволяет сделать вывод, что применение мер юридической ответственности в данной области крайне проблематично, поскольку отсутствуют специальные нормы, посвященные защите геномной информации, редактированию генома человека, запрету передачи геномной информации третьим лицам и др. При этом в административном законодательстве закреплена только ответственность за нарушения при использовании геном-модифицированных организмов или продукции, которая создана с использованием таких организмов [8: 65–66].

ОБСУЖДЕНИЕ РЕЗУЛЬТАТОВ

Следует согласиться с тем, что профессиональная разобщенность специалистов, занимающихся генетическими и геномными исследованиями, не способствует выработке единых этических требований [9: 56]. Устоявшиеся требования в области генетического

консультирования при выявлении орфанных (редких) заболеваний несопоставимы со сложным комплексом этических проблем, возникающих при геномном консультировании, где сочетаются интересы пациента и его семьи как по защите общих вопросов прав личности, так и по интерпретации персональных данных, получаемых в ходе исследования [9: 57].

Представляется, что возникающие в связи с этим дискуссии в науке касаются приемлемых в рамках профессиональной этики алгоритмов поведения исследователя. По этой причине этические требования должны разрабатываться не только профессиональными сообществами генетиков, но и отраслевыми объединениями в медицине в целом (например, профессиональными объединениями специалистов в сфере онкологии, включающими в том числе и медицинских клинических генетиков) [10].

Кроме того, в российской юридической литературе предлагается использовать качественно новую модель саморегулирования геномных исследований, однако, как верно отмечается, речь идет об экспериментальном опыте [11]. Исходя из этого, следует обратить внимание на базовое правовое регулирование. Так, действует Федеральный закон от 1 декабря 2007 г. № 315-ФЗ «О саморегулируемых организациях», где под саморегулированием понимается самостоятельная и инициативная деятельность, которая осуществляется субъектами предпринимательской или профессиональной деятельности и содержанием которой являются разработка и установление стандартов и правил указанной деятельности, а также контроль за соблюдением требований указанных стандартов и правил. В данном случае можно говорить о двух возможных формах саморегулирования:

- саморегулируемые организации, объединяющие субъектов предпринимательской деятельности исходя из единства отрасли производства товаров (работ, услуг) или рынка произведенных товаров (работ, услуг);
- саморегулируемые организации, объединяющие субъектов профессиональной деятельности определенного вида [12].

Современная медицина базируется на результатах эпидемиологических исследований, а клиническая практика — на принципе Evidence Based Medicine, оба подхода подразумевают использование вероятностных оценок и оценки риска (результаты расшифровки генома требуют от специалиста определения и оценки возможного риска, а от потребителя — адекватного восприятия этого риска и принятие волевого решения) [13]. Такая модель взаимоотношений должна получить отражение в нормах законодательства Российской Федерации с последующей конкретизацией на подзаконном правовом уровне.

В этой связи в российской юридической литературе справедливо отмечается, что в рамках саморегулируемых организаций, объединяющих субъектов профессиональной деятельности (профессиональных ассоциаций), необходимо решить вопросы, связанные с юридической сферой:

- информированного согласия на проведение генетического исследования и защиты конфиденциальности сведений, полученных по его результатам;
- участия саморегулируемых объединений медицинских генетиков в разработке национальных

стандартов качества медицинских услуг в сфере генетических исследований, требований к медицинским и немедицинским организациям, а также работникам, их оказывающим;

- легализации правового статуса лица, оказывающего консультационные услуги в сфере генетических исследований и в сопутствующих сферах, связанные с определением стратегии лечения генетически обусловленных заболеваний и применением вспомогательных репродуктивных технологий (генетических консультантов);
- вопросы соблюдения как международных, так и национальных этических требований к проведению исследований [14: 36].

Однако отмеченные актуальные вопросы в России на законодательном уровне до последнего момента не получили должной правовой регламентации.

Таким образом, одним из ключевых остается вопрос относительно обеспечения баланса интересов различных участников генетических исследований и выбора оптимальной модели правового регулирования отмеченных общественных отношений [15]. С одной стороны, необходимо соблюдать права, свободы и интересы пациентов, а также их родственников. С другой стороны, излишнее ограничительное регулирование способно существенно усложнить и фактически замедлить развитие российской генетической науки, которая и так в настоящее время объективно уступает ведущим государствам в данной сфере (США, Великобритания, Германия, Франция и др.).

ВЫВОДЫ

На основании изложенного можно сделать следующие краткие выводы.

1. В настоящее время в России отсутствует комплексное законодательное регулирование статуса участников геномных исследований, несмотря на перспективность и большую важность данной сферы для общества и государства (отмечается не только в научной литературе, но и в подзаконных правовых актах, документах стратегического планирования). Можно сделать вывод, что это связано со сложностью выбора оптимальной модели правового регулирования, которая в достаточной мере обеспечивала бы защиту прав и свобод человека (пациентов, доноров, а также их родственников), способствовала бы развитию науки и соответствующей сферы оказания медицинских услуг, а также отвечала бы национальным (публичным) интересам.

В сложившихся условиях, условно говоря «правового вакуума», основным правилом для врачей, научных исследователей и медицинских работников, участвующих в проведении такого рода исследований, остается непричинение вреда пациенту. Этому положению также должно способствовать оперативное и полное информирование пациента обо всех рисках проведения того или иного медицинского вмешательства.

2. Представляется, что определить границу дозволенного поведения в части проведения геномных исследований в состоянии научно-экспертное сообщество путем разработки соответствующих документов. В данной связи следует отметить, что помимо законодательного регулирования рассматриваемой области

общественных отношений, важную роль в мировой практике играет саморегулирование генетических исследований — регулирование организациями, осуществляющими генетические исследования, их объединениями, а также соответствующим профессиональным и научным сообществом (посредством локальных актов, соглашений, меморандумов, профессиональных стандартов, этических кодексов) отношений, складывающихся в области организации, проведения и использования результатов генетических исследований. Их анализ позволит понять общее состояние саморегулирования в данной области и выработать оптимальную модель как саморегулирования для данных организаций, так в дальнейшем и законодательного регулирования генетических исследований в Российской Федерации. Однако в целом регулятивный потенциал локальных актов российских организаций, осуществляющих генетические исследования, в настоящее время в значительной степени не раскрыт, что соответствует общей фрагментарности законодательной базы и правоприменительной практики. Можно отметить, что в России в целом слабо развит институт саморегулирования генетических исследований, что подтверждается анализом информации о деятельности соответствующих организаций (как государственных, так и негосударственных) из открытого доступа (прежде всего в сети Интернет). Так, например, практически отсутствуют опубликованные этические кодексы о проведении генетических исследований, стандарты проведения геномных исследований, утвержденные геномными организациями, документы о защите прав пациентов — участников генетических исследований и др.

3. Недостаточный уровень законодательного регулирования и саморегулирования генетических исследований в России может способствовать нарушению прав и свобод пациентов в части обеспечения конфиденциальности генетической информации, защиты от произвольного редактирования генома, передачи полученного генетического материала третьим лицам без согласия пациента и др. Помимо этого, такая ситуация будет негативным образом отражаться на репутации генетики (генетических исследований) в обществе, понижении доверия граждан к этой науке, закреплении в общественном сознании позиции о большой опасности генетики в части нарушения прав человека.
4. Государство в рамках поставленной ранее цели интенсивного развития генетических технологий должно создать необходимые условия, в том числе правового характера, которые способствовали бы достижению поставленных задач. Одной из таких задач до настоящего времени остается правовая регламентация статуса участников генетических исследований, а также обеспечение неприкосновенности генетической информации граждан. Генетическая информация, получаемая посредством соответствующих генетических исследований, должна быть защищена от любого незаконного использования, а права, обязанности, гарантии и законные интересы участников генетических исследований необходимо предусмотреть на законодательном уровне, чтобы они отвечали общепризнанным международным стандартам и передовым практикам зарубежных государств.

Литература

1. Алимов Э. В., Новикова Р. Г. Международно-правовое регулирование геномных исследований: общий анализ современного состояния. Вестник МГПУ. Серия «Юридические науки». 2019; (3): 27–32.
2. Кубитович С. Н. ДНК как носитель информации неограниченного круга лиц. Вестник экономической безопасности. 2017; (4): 185–190.
3. Попова Т. В., Сергеев А. Б. Федеральная база данных геномной информации в системе обеспечения баланса частных и публичных интересов в уголовном судопроизводстве. Юридическая наука и правоохранительная практика. 2017; 1 (39): 132–9.
4. Рассолов И. М., Чубукова С. Г. Защита генетических данных при генетическом тестировании и генотерапевтическом лечении: информационно-правовые аспекты. Актуальные проблемы российского права. 2020; 15 (5): 65–72.
5. Баранов В. С., Баранова Е. В. Геном человека, эпигенетика многофакторных болезней и персонализированная медицина. Биосфера. 2012; 4 (1): 76–85.
6. Дубов А. Б., Дьяков В. Г. Безопасность геномной информации: правовые аспекты международного и национального регулирования. Вестник Университета имени О. Е. Кутафина (МГЮА). 2019; (4): 127–137.
7. Lin Z, Owen AB and Altman RB. Genomic Research and Human Subject Privacy. *Science*. 2004; 305 (5681): 183.
8. Бурцев А. К., Васильев С. А. Вопросы установления юридической ответственности за правонарушения, связанные с диагностикой и редактированием генома человека. Актуальные проблемы российского права. 2019; (8): 62–7.
9. Машкова К. В., Варлен М. В., Широков А. Ю. Саморегулирование геномных исследований и перспективы персонализированной медицины. *Lex russica*. 2020; 73 (8): 54–61.
10. Варлен М. В., Машкова К. В., Зенин С. С., Барциц А. Л., Суворов Г. Н. Поиск общих принципов саморегулирования геномных исследований в контексте обеспечения приоритетной защиты прав и законных интересов личности. *Проблемы права*. 2019; 3 (72): 11–20.
11. Kolosova NM. Modern Model of Genomic and Other Research Regulations. *Journal of Siberian Federal University. Humanities and Social Sciences*. 2020; 13 (6): 1020–27.
12. Alimov EV, Leshchenkov FA. Self-Regulation of genetic studies in Russia: search for the optimal model. *RUDN Journal of Law*. 2021; 25 (1): 126–143.
13. Флетчер Р., Флетчер С., Вагнер Э. Клиническая эпидемиология: Основы доказательной медицины. М.: Медиа Сфера; 1998; 352 с.
14. Варлен М. В., Широков А. Ю., Широкова Т. И. Саморегулирование геномных исследований и проблема правильной интерпретации результатов секвенирования потребителями. *Lex russica*. 2020; 73 (7): 34–42.
15. Branum R, Wolf SM. International Policies on Sharing Genomic Research Results with Relatives: Approaches to Balancing Privacy with Access. *The Journal of Law, Medicine & Ethics*. 2015; 43 (3): 576–93.

References

1. Alimov EV, Novikova RG. International Legal Regulation of Genomic Research: a General Analysis of the Current State. *The Academic Journal of Moscow City University. Series «Legal Sciences»*. 2019; (3): 27–32. Russian.
2. Kubitovich SN. DNK kak nositel' informacii neogranichenogo kruga lic. *Vestnik jekonomicheskoy bezopasnosti*. 2017; (4): 185–190. Russian.
3. Popova TV, Sergeev AB. The Federal Database of Genomic Information in the System of Ensuring the Balance of Private and Public Interests in Criminal Proceedings. *Juridicheskaja nauka i pravoohranitel'naja praktika*. 2017; 1 (39): 132–9. Russian.
4. Rassolov IM, Chubukova SG. Protection of Genetic Data in Genetic Testing and Gene-Therapy Treatment: IT Law Aspects. *Aktualnye problemy rossiyskogo prava*. 2020; 15 (5): 65–72. Russian.
5. Baranov VS, Baranova EV. Genom cheloveka, jepigenetika mnogofaktornyh boleznej i personificirovannaja medicina. *Biosfera*. 2012; 4 (1): 76–85. Russian.
6. Dubov AB & Dyakov VG. Genomic Information Security: Legal Aspects of International and National Regulation. *Courier of the Kutafin Moscow State Law University (MSAL)*. 2019; (4): 127–137. Russian.
7. Lin Z, Owen AB and Altman RB. Genomic Research and Human Subject Privacy. *Science*. 2004; 305 (5681): 183.
8. Burcev AK, Vasil'ev SA. Issues of Establishing Legal Liability for Offenses Related to the Diagnosis and Human Genome Editing. *Aktualnye problemy rossiyskogo prava*. 2019; (8): 62–7. Russian.
9. Mashkova KV, Varlen MV & Shirokov AYU. Self-Regulation of Genomic Studies and Prospects of Personified Medicine. *Lex Russica*. 2020; 73 (8): 54–61. Russian.
10. Varlen MV, Mashkova KV, Zenin SS, Bartsits HL & Suvorov GN. Search for General Principles of Genomic Self-regulation Researching the Context of Ensuring Priority Protection of Rights and Legitimate Interests of the Individual. *Issues of Law*. 2019; 3 (72): 11–20. Russian.
11. Kolosova NM. Modern Model of Genomic and Other Research Regulations. *Journal of Siberian Federal University. Humanities and Social Sciences*. 2020; 13 (6): 1020–27.
12. Alimov EV, Leshchenkov FA. Self-Regulation of genetic studies in Russia: search for the optimal model. *RUDN Journal of Law*. 2021; 25 (1): 126–143.
13. Fletcher R, Fletcher S, Vagner Je. *Klinicheskaja jepidemiologija: Osnovy dokazatel'noj mediciny*. M.: Media Sfera; 1998; 352 s. (Russian).
14. Varlen MV, Shirokov AYU, Shirokova TI. Self-Regulation of Genomic Studies and the Problem of Correct Interpretation of Sequencing Results by Consumers. *Lex russica*. 2020; 73 (7): 34–42. Russian.
15. Branum R, Wolf SM. International Policies on Sharing Genomic Research Results with Relatives: Approaches to Balancing Privacy with Access. *The Journal of Law, Medicine & Ethics*. 2015; 43 (3): 576–93.

ПЕРСПЕКТИВЫ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ТЕХНОЛОГИЙ РЕДАКТИРОВАНИЯ ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА: РИСКИ, ПРОБЛЕМЫ, ПРАВОВОЕ РЕГУЛИРОВАНИЕ

А. А. Пестрикова ✉

Тольяттинский государственный университет, Тольятти, Россия

В статье рассмотрены аспекты правового регулирования применения технологий генетического редактирования генома человека (соматического, зародышевой линии, наследуемого). Указываются основные риски и проблемы процесса допуска данных технологий к применению их в клинической практике. Проанализирован опыт использования технологий генетического редактирования и рекомендации ВОЗ 2022 г. Особое внимание уделяется конфликтам интересов и конфликтам обязательств при формировании концепции правового регулирования генетического редактирования генома человека. Делаются выводы о необходимости раскрытия информации о проводимых научных исследованиях и полученных результатах на международном уровне для формирования принципов и норм правового регулирования генетического редактирования генома человека. Крайне важно, несмотря на имеющиеся противоречия между научными сообществами и странами, способствовать развитию международного диалога, поскольку генетическое редактирование генома человека касается каждого из нас и будущих поколений, многообразия человеческого социума и безопасности жизни и здоровья.

Ключевые слова: геном человека, технология CRISPR/Cas, генетическое редактирование, эмбрион человека, редактирование зародышевой линии человека, соматическое редактирование

✉ **Для корреспонденции:** Анастасия Александровна Пестрикова
ул. Мичурина, 154–165, г. Самара, 443086, Россия; anastasia801@yandex.ru

Статья поступила: 21.04.2022 **Статья принята к печати:** 27.05.2022 **Опубликована онлайн:** 30.06.2022

DOI: 10.24075/medet.2022.048

PERSPECTIVES OF GENOME EDITING IN HUMANS: RISKS, PROBLEMS AND LEGAL REGULATION

Pestrikova AA ✉

Toliat State University, Toliatti, Russia

The article deals with aspects of legal regulation of human (somatic, germline, heritable) gene editing techniques. Principal risks and problems of implementing these techniques in clinical practice are mentioned. The experience of using the techniques of genome editing and recommendations of WHO 2022 are analyzed. Special attention is paid to conflicts of interests and conflicts of liabilities while creating the concept of legal regulation of genome editing in humans. The conclusions are drawn concerning the necessary disclosure of data about the conducted research and results obtained globally to create the principles and standards of legal regulation of genome editing in humans. In spite of the existing controversies between the scientific communities and countries, it is extremely important to promote an international dialogue, as human genome editing concerns everyone and future generations, variety of human community and safe life and health.

Keywords: human genome, CRISPR/Cas technologies, genetic editing, human embryo, human germline engineering, somatic editing

✉ **Correspondence should be addressed:** Anastasia A. Pestrikova
ul. Michurina, 154–165, Samara, 443086, Russia; anastasia801@yandex.ru

Received: 21.04.2022 **Accepted:** 27.05.2022 **Published online:** 30.06.2022

DOI: 10.24075/medet.2022.048

В 2022 г. были опубликованы первые международные рекомендации Всемирной организации здравоохранения по внедрению редактирования генома человека (соматического, зародышевого и наследуемого) в качестве одного из способов лечения в систему общественного здравоохранения, исходя из принципов безопасности, эффективности и этики. Отчеты ВОЗ были сформулированы на основе двухлетнего периода работы, в которой принимали участие сотни ученых, исследователей, пациентов, представителей различных религиозных конфессий, общественных организаций и коренных народов со всего мира.

Как заявил генеральный директор ВОЗ Тедрос Адхан Гебрейесус [1], редактирование генома человека потенциально может повысить способность лечить и излечивать болезни, но полное воздействие будет достигнуто только в том случае, если использовать данную технологию на благо всех людей, а не с целью усугубить неравенство между странами и внутри стран.

Потенциальные преимущества редактирования генома человека включают более быструю и точную

диагностику, целенаправленное лечение и профилактику генетических нарушений. Соматическая генная терапия, которая включает в себя модификацию ДНК пациента для лечения или излечения заболевания, сегодня успешно используется для лечения ВИЧ, серповидно-клеточной анемии и транстиретинового амилоидоза. Этот метод может значительно улучшить лечение различных видов рака. Однако существуют некоторые риски, связанные с редактированием зародышевой линии и наследуемого генома человека, которые изменяют геном человеческих эмбрионов и передаются по наследству последующим поколениям, изменяя черты потомков.

В опубликованных отчетах содержатся рекомендации по управлению и надзору за редактированием генома человека в девяти отдельных областях, включая реестры редактирования генома человека, международные исследования, незаконные, незарегистрированные, неэтичные небезопасные исследования, аспекты интеллектуальной собственности, образование, расширение прав и возможностей в данной области. Рекомендации сосредоточены на усовершенствованиях на

системном уровне, необходимых для создания потенциала во всех странах мира для обеспечения безопасного, эффективного и этического использования редактирования генома человека.

В отчетах также представлена новая структура управления, в которой определены конкретные инструменты, сценарии, практические проблемы при осуществлении, регулировании и контроле за исследованиями в области редактирования генома человека. В том числе предложены конкретные рекомендации, например, проведение клинических испытаний соматического редактирования генома человека при серповидно-клеточной анемии в Западной Африке. Использование соматического или эпигенетического редактирования генома человека для повышения спортивных результатов.

Эти новые доклады ВОЗ представляют собой большой шаг вперед в области редактирования генома, по мере того, как глобальные исследования все больше углубляются в геном человека, необходимо минимизировать риски и использовать на практике только те способы, которые научно и практически доказали свои положительные результаты.

Ведущие эксперты по редактированию генома человека на основе CRISPR/Cas, лауреаты Нобелевской премии Дженифер Даудна и Эммануэль Шарпантье, являются не только специалистами в области редактирования генома человека, но и общественными защитниками создания нормативно-правовой базы в области редактирования генома. Ученые создают необходимую моральную и этическую основу для формирования законодательства в области геномной инженерии.

Технология CRISPR/Cas изменила ландшафт биомедицинских исследований и геномной инженерии, благодаря значительным преимуществам перед альтернативными технологиями ZEN и TALEN появился способ более экономичный, точный и широко применимый для редактирования генома.

Потенциальные области применения технологии CRISPR/Cas включают редактирование генома для лечения моногенетических заболеваний (например, муковисцидоз), для лечения полигенетических и многофакторных заболеваний (например, деменция Альцгеймера), снижение риска полигенетических и многофакторных заболеваний (например, снижение предрасположенности к раку молочной железы и яичников).

Следует упомянуть о технических проблемах и рисках, которые возникают при использовании данной технологии редактирования генома человека, что и приводит к дебатам о введении моратория на клиническое применение редактирования наследуемого генома человека (редактирование зародышевой линии человека и гамет — яйцеклеток и сперматозоидов).

Первый риск или техническая проблема — это нецелевое редактирование, что является предметом многих научных исследований [2, 3]. Вторая проблема — генетический мозаицизм — при редактировании генома в зиготе или эмбрионе на ранней стадии развития есть вероятность того, что некоторые клетки в полученном организме не будут иметь желаемого редактирования. Наличие двух или более различных генетических наборов клеток в организме может привести к проблемам со здоровьем [4]. Третья проблема заключается в том, что некоторые гены, которые вызывают серьезные генетические заболевания, обеспечивают их носителям защиту от инфекционных заболеваний (яркий пример — наследование генов от обоих

родителей при серповидноклеточной анемии приводит к заболеванию у ребенка, однако при наследовании гена от одного родителя результатом является появление естественного иммунитета от малярии) [5].

Еще одна техническая проблема — это неспособность в настоящий момент выбирать подходящие для редактирования гены с максимальной точностью. Поскольку знания в настоящее время о генах человека, генетических вариациях и взаимодействиях между генами и окружающей средой все еще ограничены, невозможно гарантировать, что будут выбраны подходящие гены для проведения генетического редактирования.

Эти и другие проблемы технического и этического свойства приводят к нерешительности и в отношении редактирования генома человека и к торможению правового регулирования.

Однако перспективы использования данного инструмента при наследуемом редактировании поднимают ряд сложных биоэтических и юридических вопросов. Решение этих вопросов стало неотложной проблемой после исследовательского скандала вокруг биофизика Хэ Цзянькуя в 2018 г. [6, 7]. Он был ответственен за эксперимент, в котором генетическая мутация в человеческих эмбрионах была индуцирована с помощью CRISPR/Cas9, чтобы вызвать иммунитет против ВИЧ-инфекции.

Стоит заметить, что он основал, по меньшей мере, две компании: компанию *Direct Genomics*, которая занимается разработкой устройства для секвенирования одной молекулы (технология, разработанная Стивеном Квейком и лицензированная *Helicos Biosciences* [8]), и компанию *Vienomics Biotech* в 2016 г., предлагающую секвенирование генома и скрининг для онкологических больных и групп риска. После эксперимента, о котором он рассказал на Втором международном саммите по редактированию генома в Гонконге, его приговорили к трем годам тюремного заключения и оштрафовали на 3 миллиона юаней (465 тыс. долларов США).

Этот эксперимент привел к возобновлению дебатов о нормативно-правовом регулировании исследований, связанных с редактированием генома человека, и призывами ввести мораторий на редактирование зародышевой линии человека. При этом некоторые эксперты выступали против моратория [9], другие предлагали ввести временный мораторий на клинические исследования, чтобы дать время для формирования международных рамок и разработки этических и правовых руководящих принципов на национальном уровне [10].

Возражения относительно данного эксперимента можно сформулировать по трем направлениям: отсутствие прозрачности в отношении научных и организационных аспектов дела; отсутствие медицинской необходимости, поскольку есть альтернативные методы зачатия здорового потомства и неправильная классификация эксперимента как способа лечения; незаконность эксперимента и пренебрежение протоколов проведения биомедицинских исследований.

Кроме того, необходимо учитывать и другие нарушения медицинской и научной этики проведения исследований, которые были допущены в результате проведения данного генетического редактирования и рождения близнецов.

Форма информированного согласия на 23 страницах была написана очень техническим языком и не содержала обсуждения побочных эффектов или нежелательного нецелевого воздействия на геном. Не был упомянут

распространенный метод экстракорпорального оплодотворения, применяемый в случаях, когда один из партнеров ВИЧ-положительный. А редактирование представлялось как благоприятная альтернатива для лечения. Форма согласия не была одобрена институциональным наблюдательным советом, где работал Хэ Цзянькуй. Ученый обошел и экспертную оценку, объявив о результатах эксперимента в видео, размещенном на youtube.com 25 ноября 2018 г., не была представлена ни исследовательская работа, ни результаты эксперимента. Таким образом, до настоящего времени еще не понятны последствия, а кроме того, стало известно о рождении и третьего ребенка в 2020 г. от другой пары, которая также участвовала в эксперименте. Эксперимент не был ни зарегистрирован, ни проверен или одобрен независимым советом по этике. Документы об этической экспертизе были подделаны, чтобы привлечь добровольцев, и эксперимент проводился за счет собственных средств ученого, что позволило избежать контроля [11].

В рамках данного эксперимента как раз можно увидеть нецелевые последствия редактирования генома: отредактированный ген играет защитную роль в иммунных реакциях против вируса Западного Нила, который распространен в Европе, Африке и Северной Америке, а его отсутствие может привести к летальному исходу при инфекциях, вызванных вирусом гриппа [12].

Еще один важный аспект в данном эксперименте, который важно учесть для формирования правовых норм, это различие понятий «лечение» и «улучшение состояния организма». Отредактированный в эксперименте ген, помимо создания устойчивости к ВИЧ-инфекции, может привести к улучшению определенных когнитивных способностей (например, было доказано улучшение функций памяти у мышей в ходе экспериментов, а также улучшение восстановительного процесса после инсультов и черепно-мозговых травм у людей [13]). Поэтому при проведении данного эксперимента нельзя в строгом смысле слова говорить о медикаментозной терапии для устранения или минимизации заболевания, а скорее об улучшении состояния организма, приводящего к снижению риска.

В настоящее время этот случай неразрывно связан с разработкой технологии CRISPR/Cas и является парадигматическим примером ученого, который из-за огромной заинтересованности в научной репутации и корыстных коммерческих интересов обходил законы и биоэтические нормы. Но именно поэтому данный эксперимент показал срочность установления правового регулирования, как на международном, так и на национальном уровне.

Поиски лечения и профилактики генетических нарушений с помощью редактирования зародышевой линии должны соотноситься с принципами благополучия, целью их применения является облегчение или предотвращение человеческих страданий. Данные этические принципы были сформулированы еще до эпохи генетического редактирования человеческого генома (в 1992 г. Флетчером и Андерсеном) и положили начало развитию биоэтики [14].

В настоящее время обсуждается множество научных, юридических, этических и административных вопросов, связанных с редактированием генома человека. Ведущие ученые склоняются к введению моратория в отношении клинических испытаний по редактированию зародышевой линии человека, но оставляют открытой возможность для

проведения фундаментальных исследований [10]. Данные исследования рассматриваются как необходимая научная практика для проведения анализа соотношения рисков и пользы, которая является необходимой стадией для последующего клинического испытания клинического применения технологий генетического редактирования.

Очевидно, что невозможно применить глобальный мораторий, поскольку доступность технологии CRISPR/Cas не позволяет отследить ее использование, например, в частных компаниях или странах, где отсутствует национальная нормативно-правовая база по редактированию генома человека. С философской точки зрения возникают вопросы, насколько мораторий совместим с общепринятыми ценностями научной свободы и какова может быть актуальность любого фактического препятствия научному прогрессу, особенно в таких быстро развивающихся сферах, как генетика и биомедицина [15].

Еще один аспект, который необходимо принимать во внимание, говоря о клиническом применении редактирования генома человека, это определение точных критериев для клинического использования. Эти вопросы связаны, в том числе, с использованием эмбриональных стволовых клеток человека и продуктов синтетической биологии, таких как клеточные модели эмбрионов и эмбриоидов. В связи с возможностью клонирования эмбрионов *in vitro*, которое призвано обеспечить возможность получения органов и тканей из стволовых клеток, возник вопрос, признавать ли равный статус за эмбрионами, созданными искусственно и полученными естественным путем. В докладе Совета Европы от 19 июня 2003 г. «Защита эмбриона человека *in vitro*» [16] был затронут очень интересный и имеющий большое значение в настоящее время аспект: есть ли различие между эмбрионом, созданным естественным и искусственным путем. Эмбрион, созданный таким путем (то есть путем перенесения ядра соматической клетки в яйцеклетку с удаленным ядром — как и в случае создания клона — овечки Долли), по мнению докладчиков, нельзя считать тождественным эмбриону, полученному путем слияния яйцеклетки и сперматозоида. Поэтому, как отмечают сторонники данной позиции, у эмбрионов разный статус, независимо от потенциала развития, т. е. клонированный эмбрион не наделяется теми же правами, что и эмбрион, полученный естественным путем, пусть даже и с применением методов вспомогательных репродуктивных технологий. Разграничение различных клеточных субстанций и эмбриона человека с правовой точки зрения имеет значение для правового регулирования получения, хранения, использования, передачи и утилизации эмбриона человека и иных клеточных субстанций эмбрионального происхождения.

Необходимо отделить человеческие партеноты от человеческих эмбрионов, не давая им статусной правовой защиты, и определить критерии отграничения, не ссылаясь только на тотипотентность и потенциал развития, чтобы защитить человеческие эмбрионы от коммерческого использования. Важно учитывать не только потенциал развития, но и цель использования эмбрионов и иных клеточных субстанций. Критерий происхождения клеточного материала — оплодотворение, SCNT (соматическое клонирование путем переноса ядра в соматические клетки человека), партеногенез. Критерий конечной цели развития — рождение или доведение до определенной стадии эмбрионального развития.

Ученые и комитеты по этике многих стран склоняются к тому, чтобы не использовать редактирование зародышевой линии человека до тех пор, пока риски и преимущества не будут в достаточной мере изучены. Требуется еще время для создания правовой базы по редактированию хромосомной и митохондриальной генетической информации. Важно постепенно сформировать общественное признание возможностей использования генетического редактирования. Например, возможно использовать генетическое редактирование зародышевой линии человека при лечении моногенетических заболеваний, учитывая, что на сегодняшний день соотношение риска и пользы в этих случаях является положительным.

При этом следует отметить, что усложняет дебаты и формирование единых стандартов и принципов тот факт, что технология CRISPR/Cas является очень ценным сектором на быстрорастущем рынке биотехнологий [17]. Поэтому сегодня многие ведущие эксперты в данной области связаны с биомедицинскими и фармацевтическими компаниями и получают финансирование для своих проектов, либо самостоятельно основали компании, работающие с данной технологией, либо входят в состав научно-консультативных советов, то есть имеют заинтересованность в разрешении и продвижении данной технологии на рынок, в том числе глобальный рынок биотехнологий.

Таким образом, возникает конфликт интересов в контексте общественной пропаганды и разработки государственной политики в области редактирования наследуемого генома человека. Конфликт интересов в данном случае — это набор условий, при которых профессиональное суждение относительно первичных интересов (таких как благополучие пациента или достоверность исследования) имеет тенденцию зависеть от вторичных интересов (таких как финансовая выгода) [18]. Как правило, конфликт интересов в биомедицинских исследованиях и медицинской практике возникает из-за финансовых связей между учеными, медицинскими работниками и представителями коммерческих организаций, таких как фармацевтические компании. Влияние коммерческих интересов на биомедицинские исследования широко обсуждается в настоящее время в области редактирования генома человека [19, 20].

При этом важно разделять конфликт интересов и конфликт обязательств. Последний возникает из-за профессиональных обязательств, а не из-за конфликтов между первичными интересами (профессиональными обязательствами) и вторичными интересами (финансовые стимулы и признание). Например, конфликтом обязательств будет профессиональное обязательство уделять равное и определенное контрактом распределение времени и внимания исследованиям, преподаванию, административным обязанностям, научному общению и общественной пропаганде. Легко представить себе конфликт обязательств ученого, который стремится понять определенный аспект развития человеческого эмбриона и одновременно входит в комитет по этике, которому поручено разработать руководящие принципы для исследований человеческих эмбрионов. В этом случае может оказаться, что исследовательские интересы могут негативно сказаться на моральной оценке приемлемости экспериментов с человеческими эмбрионами.

В рамках дискуссий о применении генетического редактирования в клинической практике особое влияние имеют экспертные и научные советы. Эксперты участвуют

в научном общении, предоставляя непрофессионалам эмпирические данные и знания о технологиях генетического редактирования для решения этических проблем. Но проблема в том, что на экспертов могут повлиять конфликты интересов и конфликты обязательств, как это было показано на примере китайского ученого.

Так, в частности, если ученые (эксперты) организовали биомедицинские компании, они проявляют большой интерес к признанию научных достижений коллег, поэтому разрешение использовать генетические технологии может быть связано с их личной финансовой или иной заинтересованностью. Важно учитывать, что формирование концепции правового регулирования происходит в итоге обсуждений на всевозможных научных конференциях и саммитах (например, третий Международный саммит по редактированию генома человека состоится в марте 2023 г.). Решения принимаются группой ученых и экспертов, многие из которых могут иметь конфликт интересов и обязательств, что представляет серьезную угрозу эпистемологической и моральной целостности процессов принятия решений в этом контексте.

В контексте регулирования технологии CRISPR/Cas в настоящее время уделяется мало внимания коммерческим конфликтам интересов и конфликтам обязательств среди биомедицинских исследователей. Тем более что пример китайского ученого не единственный, возможно, что другие ученые попробуют свои возможности в редактировании генома человека. Так, российский ученый Денис Ребриков также заявил о работе над редактированием гена, связанного с глухотой [12].

Важно принять и тот факт, что сосредоточение внимания на перспективах использования редактирования генома человека в клинической практике в течение следующих 10 лет игнорирует тот факт, что разработки в других областях биомедицинских исследований предполагают, что потребуется гораздо больше времени для одобрения клинического применения. Например, после нескольких десятилетий исследований к настоящему времени FDA одобрена только одна клиническая терапия, основанная на стволовых клетках человека — трансплантация гемопоэтических стволовых клеток [21].

Таким образом, важно урегулировать вопросы при проведении исследований, принять более строгие меры предосторожности в отношении раскрытия информации о конфликтах интересов и конфликтах обязательств ведущих экспертов в области редактирования генома человека. Надо принять во внимание, что сегодня информация о коммерческих конфликтах ведущих экспертов недоступна или минимальна, обычно конфликты интересов не раскрываются при проведении исследований, что затрудняет понимание реальных экономических интересов при отстаивании некоторых исследовательских позиций для участников публичных и общественных дискуссий. Тем самым, при формировании законодательства невозможно будет опираться на объективные данные и результаты, свободные от влияния вторичных факторов, чтобы сформулировать нормы, регулирующие использование генетических модификаций с геномом человека.

Следует принять во внимание меры, которые могут способствовать целостности и политической легитимности процессов принятия решения по правовому регулированию технологий генетического редактирования генома человека.

Необходимо, чтобы ученые раскрывали информацию о конфликтах интересов и конфликтах обязательств

публично и более детально. Например, проект «Доллары для профессоров» [22] стартовал 01.09.2021, в нем отражаются данные о коммерческих конфликтах интересов, но база на сегодняшний день недостаточно полная, хотя сам проект стоит признать положительной практикой. Данную практику следует расширять, можно создать на базе ВОЗ общедоступный реестр конфликтов интересов для исследователей. Кроме того, можно установить правило, согласно которому агентства и компании, финансирующие исследования, должны будут предоставлять информацию о конфликтах интересов и обязательствах.

Случай с Хэ Цзянькуем показывает неспособность науки эффективно предвидеть опасность использования технологий генетического редактирования генома человека и необходимость организованной работы по формированию национального и международного законодательства. Поэтому важно, несмотря на многие противоречия между научными сообществами и странами, желание многих стран стать лидерами в области биомедицинских и генетических технологий, формировать международный диалог, поскольку генетическое редактирование генома человека касается каждого из нас и будущих поколений, многообразия человеческого социума и безопасности жизни и здоровья.

Литература

1. WHO expert advisory committee on developing global standards for governance and oversight of human genome editing: report of the sixth meeting. Режим доступа: [Электронный ресурс]. URL: <https://www.who.int/publications/i/item/who-expert-advisory-committee-on-developing-global-standards-for-governance-and-oversight-of-human-genome-editing-report-of-the-sixth-meeting>.
2. Park S, and Beal PA. Off-target editing by crispr-guided dna base editors. *Biochemistry*. 2019; 58: 3727–3734. DOI: 10.1021/acs.biochem.9b00573
3. Zhang X-H, Tee, L Y, Wang X-G, Huang Q-S, and Yang S-H. Off-target effects in crispr/cas9-mediated genome engineering. *Mol Ther Nucleic Acids*. 201; 4: e264. DOI: 10.1038/mtna.2015.37
4. Biesecker LG, and Spinner NB. A genomic view of mosaicism and human disease. *Nat Rev Genet*. 2013; 14: 307–320. DOI: 10.1038/nrg3424
5. Archer NM, Petersen N, Clark MA, Buckee CO, Childs LM, and Duraisingh MT. Resistance to plasmodium falciparum in sickle cell trait erythrocytes is driven by oxygen-dependent growth inhibition. *Proc Natl Acad Sci U. S.A.* 2018; 115: 7350–7355. DOI: 10.1073/pnas.1804388115
6. Baylis F, Darnovsky M, Hasson K, and Krahn TM. Human germline and heritable genome editing: the global policy landscape. *CRISPR J*. 2020; 3: 365–377. DOI: 10.1089/crispr.2020.0082
7. Macintosh KL. Heritable genome editing and the downsides of a global moratorium. *CRISPR J*. 2019; 2: 272–279. DOI: 10.1089/crispr.2019.0016
8. Helicos went bankrupt in 2012 and SeqLL bought all its intellectual property and hardware // <http://seqll.com>
9. Konig H. Germline-editing moratorium — why we should resist it. *Nature*. 2019; 458 p. DOI: 10.1038/d41586-019-01292-6
10. Lander ES, Baylis F, Zhang F, Charpentier E, Berg P, Bourgain C, et al. Adopt a moratorium on heritable genome editing. *Nature*. 2019; 567: 165–168. DOI: 10.1038/d41586-019-00726-5
11. Normile D. Shock greets claim of crispr-edited babies. *Science*. 2018; 362: 978–979. DOI: 10.1126/science.362.6418.978
12. Cyranoski D. What crispr-baby prison sentences mean for research. *Nature*. 2020; 577: 154–155. DOI: 10.1038/d41586-020-00001-y
13. Joy MT, Assayag EB, Shabashov-Stone D, Liraz-Zaltsman S, Mazzitelli J, Arenas M, et al. Ccr5 is a therapeutic target for recovery after stroke and traumatic brain injury. *Cell*. 2019;176: 1143–1157.e13. DOI: 10.1016/j.cell.2019.01.044
14. Fletcher JC, and Anderson WF. Germ-line gene therapy: a new stage of debate. *Law Med Health Care*. 1992; 20: 26–39. DOI: 10.1111/j.1748-720X.1992.tb01171.x
15. Wilholt T. Die Freiheit Der Forschung: Begründungen Und Begrenzungen. Berlin: Suhrkamp, 2012.
16. The protection of the human embryo in vitro. Report by the Working Party on the Protection of the Human Embryo and Fetus (CDBI-CO-GT3). Режим доступа: [Электронный ресурс]. URL: [http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/activities/04_human_embryo_and_foetus_en/GT3%20\(2003\)13%20](http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/activities/04_human_embryo_and_foetus_en/GT3%20(2003)13%20).
17. Brinegar K, Yetisen AK, Choi S, Vallillo E, Ruiz-Esparza GU, Prabhakar A M, et al. The commercialization of genome-editing technologies. *Crit Rev Biotechnol*. 2017; 37: 924–932. DOI: 10.1080/07388551.2016.1271768
18. Thompson DF. Understanding financial conflicts of interest. *N Engl J Med*. 1993; 329: 573–576. DOI: 10.1056/NEJM199308193290812
19. Lieb K, Klemperer D, Kolbel R, and Ludwig W-D, (eds.). Interessenkonflikte, Korruption und Compliance im Gesundheitswesen. Berlin: Medizinisch Wissenschaftliche Buchgesellschaft, 2018.
20. Krinsky S. Conflicts of Interest in Science: How Corporate-Funded Academic Research Can Threaten Public Health. New York: Skyhorse, 2018.
21. Mahla RS. Stem cells applications in regenerative medicine and disease therapeutics. *Int J Cell Biol*. 2016; 1–24. DOI: 10.1155/2016/6940283
22. Dollars for Profs. Dig Into University Researchers' Outside Income and Conflicts of Interest By Sisi Wei, Annie Waldman and David Armstrong, ProPublica. Published December 6, 2019. Режим доступа: [Электронный ресурс]. URL: <https://projects.propublica.org/dollars-for-profs>

References

1. WHO expert advisory committee on developing global standards for governance and oversight of human genome editing: report of the sixth meeting. Available from URL: <https://www.who.int/publications/i/item/who-expert-advisory-committee-on-developing-global-standards-for-governance-and-oversight-of-human-genome-editing-report-of-the-sixth-meeting>.
2. Park S, and Beal PA. Off-target editing by crispr-guided dna base editors. *Biochemistry*. 2019; 58: 3727–3734. DOI: 10.1021/acs.biochem.9b00573
3. Zhang X-H, Tee, L Y, Wang X-G, Huang Q-S, and Yang S-H. Off-target effects in crispr/cas9-mediated genome engineering. *Mol Ther Nucleic Acids*. 201; 4: e264. DOI: 10.1038/mtna.2015.37
4. Biesecker LG, and Spinner NB. A genomic view of mosaicism and human disease. *Nat Rev Genet*. 2013; 14: 307–320. DOI: 10.1038/nrg3424
5. Archer NM, Petersen N, Clark MA, Buckee CO, Childs LM, and Duraisingh MT. Resistance to plasmodium falciparum in sickle cell trait erythrocytes is driven by oxygen-dependent growth inhibition. *Proc Natl Acad Sci U. S.A.* 2018; 115: 7350–7355. DOI: 10.1073/pnas.1804388115
6. Baylis F, Darnovsky M, Hasson K, and Krahn TM. Human germline and heritable genome editing: the global policy landscape. *CRISPR J*. 2020; 3: 365–377. DOI: 10.1089/crispr.2020.0082
7. Macintosh KL. Heritable genome editing and the downsides of a global moratorium. *CRISPR J*. 2019; 2: 272–279. DOI: 10.1089/crispr.2019.0016
8. Helicos went bankrupt in 2012 and SeqLL bought all its intellectual property and hardware // <http://seqll.com>
9. Konig H. Germline-editing moratorium — why we should resist it. *Nature*. 2019; 458 p. DOI: 10.1038/d41586-019-01292-6

10. Lander ES, Baylis F, Zhang F, Charpentier E, Berg P, Bourgain C, et al. Adopt a moratorium on heritable genome editing. *Nature*. 2019; 567: 165–168. DOI: 10.1038/d41586-019-00726-5
11. Normile D. Shock greets claim of crispr-edited babies. *Science*. 2018; 362: 978–979. DOI: 10.1126/science.362.6418.978
12. Cyranoski D. What crispr-baby prison sentences mean for research. *Nature*. 2020; 577: 154–155. DOI: 10.1038/d41586-020-00001-y
13. Joy MT, Assayag EB, Shabashov-Stone D, Liraz-Zaltsman S, Mazzitelli J, Arenas M, et al. Ccr5 is a therapeutic target for recovery after stroke and traumatic brain injury. *Cell*. 2019;176: 1143–1157.e13. DOI: 10.1016/j.cell.2019.01.044
14. Fletcher JC, and Anderson WF. Germ-line gene therapy: a new stage of debate. *Law Med Health Care*. 1992; 20: 26–39. DOI: 10.1111/j.1748-720X.1992.tb01171.x
15. Willholt T. *Die Freiheit Der Forschung: Begründungen Und Begrenzungen*. Berlin: Suhrkamp, 2012.
16. The protection of the human embryo in vitro. Report by the Working Party on the Protection of the Human Embryo and Fetus (CDBI-CO-GT3). Available from URL: [http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/activities/04_human_embryo_and_foetus_en/GT3%20\(2003\)13%20](http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/activities/04_human_embryo_and_foetus_en/GT3%20(2003)13%20).
17. Brinegar K, Yetisen AK, Choi S, Vallillo E, Ruiz-Esparza GU, Prabhakar A M, et al. The commercialization of genome-editing technologies. *Crit Rev Biotechnol*. 2017; 37: 924–932. DOI: 10.1080/07388551.2016.1271768
18. Thompson DF. Understanding financial conflicts of interest. *N Engl J Med*. 1993; 329: 573–576. DOI: 10.1056/NEJM199308193290812
19. Lieb K, Klemperer D, Kolbel R, and Ludwig W-D, (eds.). *Interessenkonflikte, Korruption und Compliance im Gesundheitswesen*. Berlin: Medizinisch Wissenschaftliche Buchgesellschaft, 2018.
20. Krimsky S. *Conflicts of Interest in Science: How Corporate-Funded Academic Research Can Threaten Public Health*. New York: Skyhorse, 2018.
21. Mahla RS. Stem cells applications in regenerative medicine and disease therapeutics. *Int J Cell Biol*. 2016; 1–24. DOI: 10.1155/2016/6940283
22. Dollars for Profs. Dig Into University Researchers' Outside Income and Conflicts of Interest By Sisi Wei, Annie Waldman and David Armstrong, ProPublica. Published December 6, 2019. Available from URL: <https://projects.propublica.org/dollars-for-profs>

МОРАЛЬНАЯ ОЦЕНКА ПОСЛЕДСТВИЙ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ТЕХНОЛОГИЙ РЕДАКТИРОВАНИЯ ГЕНОМА ОНКОЛОГИЧЕСКИХ БОЛЬНЫХ

А. В. Абрамова, В. О. Абрамова ✉

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова, Москва, Россия

С развитием геномной инженерии появился шанс одержать победу над смертельными болезнями благодаря открытию инновационных методов лечения различных заболеваний, в том числе и онкологических. При этом методы должны пройти клинические испытания, и на сегодняшний день они небезопасны. Возникает парадокс: исследования необходимы, но согласно регулятивным требованиям и предписаниям разрешить их нельзя, так как риск для испытуемых в данный момент выше, чем польза. Однако клинические испытания, например, для онкологических больных являются последним шансом на спасение, и это требует дополнительного этического обсуждения в плане разрешения проведения в этих исключительных случаях этических экспертиз соответствующими инстанциями. В этой связи автор статьи дает нравственную оценку последствий использования технологии редактирования генома человека с позиции пользы/риска для отдельной личности и сообщества индивидов, опираясь при этом на такие этические принципы, как «приоритет человека», «принцип предосторожности», «принцип ответственности перед будущими поколениями».

Ключевые слова: мораль, биоэтика, этические принципы, редактирование генома, лечение онкологических заболеваний, принцип предосторожности, принцип ответственности перед будущими поколениями

Финансирование: исследование В. О. Абрамовой подготовлено при финансовой поддержке РФФ (№ проекта 19–18–00422 «Социогуманитарные контуры геномной медицины»)

Вклад авторов: В. О. Абрамова — анализ источников, подготовка черновика рукописи; А. В. Абрамова — анализ источников, концепция исследования, редактирование текста.

✉ **Для корреспонденции:** Виктория Олеговна Абрамова
ул. Островитянова, д. 1, г. Москва, 117997, Россия; victoriya.loo@yandex.ru

Статья поступила: 24.04.2022 **Статья принята к печати:** 26.05.2022 **Опубликована онлайн:** 30.06.2022

DOI: 10.24075/medet.2022.049

ETHICAL ASSESSMENT OF GENOME EDITING APPLICATIONS IN ONCOLOGICAL PATIENTS

Abramova AV, Abramova VO ✉

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russia

Further development of genetic engineering improved the chances to defeat deadly disorders due to discovery of innovative methods of treatment of various diseases, including oncological ones. In doing so, the methods have to go through clinical trials; they are not safe today. In fact, a paradox emerges: the trials are necessary, but they can't be approved in accordance with regulatory requirements, as the risk for the subjects is higher than the benefit. For oncological patients, clinical trials, however, are the last chance for salvation. This requires an additional ethical discussion regarding approval of ethical expertise by the corresponding authorities in these exceptional cases. In this regard, the author of the article provides an ethical assessment of human genome editing applications from the point of view of risk and benefit for a subject and community of subjects, taking into account such ethical principles as 'human priority', 'precautionary principle' and 'principle of responsibility to future generations'.

Keywords: morality, bioethics, ethical principles, genome editing, treatment of cancer patients, the precautionary principle, the principle of responsibility to future generations

Financing: research by Abramova VO is prepared with financial support from the Russian Science Foundation (project No. 19–18–00422 'Socio-humanistic outlines of genomic medicine')

Author contribution: Abramova VO — analysis of sources, preparing the manuscript draft; Abramova AV — analysis of sources, trial concept, text editing.

✉ **Correspondence should be addressed:** Victoria O. Abramova
ul. Ostrovityanova, 1, Moscow, 117997, Russia; victoriya.loo@yandex.ru

Received: 24.04.2022 **Accepted:** 26.05.2022 **Published online:** 30.06.2022

DOI: 10.24075/medet.2022.049

Одной из стратегических задач современной медицины является поиск эффективных методов лечения онкологических заболеваний. Из традиционных «способов борьбы» с развивающейся опухолью врачами уже достаточно долгое время используются: хирургическое лечение (полное удаление опухоли), лучевая терапия (облучение опухоли), химиотерапия (использование лекарств, сдерживающих быстрое деление клеток). Эти методы не всегда приводят к желаемому результату: хирургическое вмешательство не гарантирует стопроцентного удаления опухоли, а лучевая и химиотерапия могут убивать здоровые

клетки, приводить к снижению иммунитета и другим серьезным исходам, в том числе к смерти пациента. Вот почему врачи и ученые всего мира начали искать альтернативные способы лечения. А расширение знаний о генетических особенностях опухолей и бурное развитие геномной инженерии открыли новые горизонты для лечения онкологических заболеваний.

Так, виротерапия (вирусная онколитическая терапия) как альтернативный метод инновационным не является: его разработка велась еще во второй половине XX в. Однако медицина на тот момент располагала только вирусами природного происхождения, в связи с

чем противоопухолевый эффект наблюдался, но был кратковременным и нестойким. Более того, «отсутствие нормального вирус-специфического иммунного ответа закономерно ухудшало состояние пациента» [1]. Это сильно тормозило развитие виротерапии, вплоть до забвения, и только геновая инженерия открыла для нее новые перспективы, ведь большинство разрабатываемых ею методов и технологий ориентировано именно на лечение рака. Наиболее перспективным методом в этой связи на сегодняшний день является редактирование генома [2], даже несмотря на то, что возможности его применения ограничены, а этические и медицинские дискуссии порождают больше вопросов, чем ответов.

Технологические подходы к редактированию генома человека появились еще в конце прошлого века. Однако главным достижением стала разработка метода CRISPR/Cas, за который в 2020 г. Д. Дадна и Э. Шарпантье получили Нобелевскую премию. Изучая работу белка Cas9 на бактерии, они показали, что с помощью определенного механизма «можно разрезать в адресной точке любую молекулу ДНК, в том числе и ДНК человека». Это открытие было революционным. С помощью CRISPR/Cas стало возможным «вносить точечные мутации, встраивать в определенные места новые гены или, наоборот, удалять участки нуклеотидных последовательностей, исправлять или заменять фрагменты генов» [3].

Таким образом, CRISPR/Cas9 стал надеждой на спасение миллионов людей. Уже сейчас есть успехи в лечении отдельных видов рака. Врачам удалось получить иммунные клетки пациента и изменить их генетические дефекты, которые не позволяли им бороться с опухолевыми антигенами [4]. По словам Э. Штадтмауэра, это может стать доказательством безопасности редактирования генома [4], так как в данном случае изменениям подвергаются только нужные клетки, а не весь геном человека. Тем не менее, кажущаяся безопасность не есть реальная безопасность, поэтому говорить о скором внедрении CRISPR-технологии не приходится ввиду полярности мнений ученых-экспертов [5]. Так, с помощью CRISPR/Cas9 китайским ученым Хэ Цзянькуй были проведены клинические испытания с использованием эмбрионов человека, что стало достоянием обществу и имело серьезный дискуссионный резонанс. Несмотря на то что некоторый успех наблюдался, редактирование генов могло привести к появлению ошибок в ДНК: по мнению генетиков, есть риск, что они передадутся по наследству. В этой связи такие известные мировому сообществу научные журналы, как *Nature* и *Science*, отказались публиковать результаты китайских ученых, сославшись на несоблюдение этических и правовых норм в проведении исследования и отсутствие единообразия в отношении границ применения технологии редактирования генома [6].

Тем не менее, для внедрения любой технологии требуются клинические испытания — без них невозможно оценить ее безопасность, поэтому «нравственный риск» неизбежен и в случае с CRISPR/Cas9, что требует моральной оценки с точки зрения пользы/вреда для испытуемых.

Каждый человек пытается продлить свою жизнь, а сталкиваясь с таким ограничением, как смертельная болезнь, начинает задумываться об экспериментальных методах лечения и возможности участия в клинических исследованиях, где есть определенные преимущества и недостатки. Основным преимуществом для участников

является доступ к инновационным препаратам и технологиям, которые в настоящее время закрыты для остальных онкологических больных. Есть шанс, что они окажутся эффективными, и пациент продлит свою жизнь. Кроме того, уровень контроля за таким пациентом гораздо выше, чем при стандартном лечении, что, несомненно, также влияет на принятие решения. Для кого-то играет роль и альтруистический фактор, связанный с тем, что пациент приносит вклад в исследование, расширяя и углубляя знания об онкологических заболеваниях, а это, в перспективе, поможет спасти жизни других людей.

Польза метода CRISPR/Cas9 вызывает сомнение, пожалуй, только у самых осторожных скептиков, так как считавшиеся ранее неизлечимыми болезни можно будет смело выводить из этой категории благодаря исправлению генов. Однако это чревато негативными последствиями, которые могут стать необратимыми: исправляя одни генные мутации, можно повлиять на возникновение других (как в случае эксперимента китайского ученого) — не всегда известна генетическая перспектива. К тому же если технология редактирования генома окажется эффективной для какого-то количества пациентов, это вовсе не значит, что она будет работать для других. Тем не менее, испытания необходимы, и многие онкологические больные согласятся на использование этого шанса. Но морально ли это по отношению к ним? Можно ли в этой связи говорить о добровольно принятом, рациональном, взвешенном решении?

В этой связи этическая оценка применения метода редактирования генома человека должна проводиться с двух позиций: отдельной личности с ее правом на жизнь и сообщества индивидов с учетом потенциальных рисков и пользы, так как любая трансформация генома человека может вызывать различные по модальности последствия как позитивные, так и негативные. В этом случае, по словам Г. Йонаса, всегда должно действовать правило «преимущества неблагоприятного прогноза перед благоприятным», поэтому необходимо «больше прислушиваться к пророчествам бедствий, чем к пророчествам благоденствия» [7]. Очевидно, что модифицированные гены передаются по наследству, и это может привести к изменению генофонда человечества. Возникает два вопроса, лежащих в моральной плоскости: как и в какой степени должен осуществляться генетический контроль над «человеком будущего», а также вопрос о праве экспериментировать с будущими человеческими существами. Пока эти вопросы остаются в подчинении моральной рестрикции «не навреди» и регулируются «принципом предосторожности», синонимизирующимся с правилом, озвученным Г. Йонасом. Так, по мнению Б. Г. Юдина, этот принцип должен применяться всегда в случае сомнения в безопасности новой биомедицинской технологии. Последняя может быть применена только в том случае, если учеными будут приведены убедительные аргументы пользы над возможными рисками [8]. В случае с технологией редактирования генома пока таких аргументов нет, более того, последствия могут быть непредсказуемыми для будущего генофонда и затронуть «корни всего человеческого предприятия в целом» [7], поэтому глобальные ошибки и неудачи должны быть исключены. Однако, следуя прагматическим целям, человек переоценивает собственный разум, и его попытки подчинить и контролировать свою эволюцию выглядят самонадеянно. Вот почему моральная установка

«сохранять наследие предшествующей эволюции» на сегодняшний момент остается актуальной, в том числе и потому, что это наследие не так уж и скверно для нынешних носителей разума.

Игнорируя безопасность технологии ради интересов отдельного индивида, мы создаем момент лотереи, основывающийся на «ненадежном» принципе «или-или», несмотря на то, что, согласно ст. 3 «Приоритет человека» Страсбургского Дополнительного протокола к Конвенции о правах человека и биомедицине относительно биомедицинских исследований 2005 г., «интересы и благополучие отдельного человека, участвующего в исследованиях, превалируют над интересами науки или общества» [9]. Это же положение прописано и в Модельном законе «О защите прав и достоинства человека в биомедицинских исследованиях в государствах-участниках СНГ»: допустимо проводить биомедицинские исследования с участием человека в том случае, если для него будет получена непосредственная польза [10]. Следовательно, не допускается проведение таких исследований, которые приносят пользу, прежде всего для здоровья других лиц или для прогресса науки.

Посмотрим на эту ситуацию со стороны блага для отдельного индивида: оно неочевидно, но может и случиться. Так принцип «приоритета человека», принцип гуманизма, придающий человеку статус абсолютной ценности, вступает в конфликт с принципом «ответственности перед будущими поколениями», в связи с чем возникает вопрос: «Вправе ли я делать ставку в лотерею, затрагивающую интересы других людей?». Дело в том, что тесное генетическое переплетение в человеческом общежитии позволяет сделать вывод, что практически «невозможно избежать того, чтобы мои действия не оказали влияния на судьбу других людей» [7]. Идея «ва-банк» в случае клинического испытания, которое является для онкологического больного последней надеждой, он косвенно ставит на что-то, в том числе и принадлежащее другому, т. е. предпочитая личные интересы общественным, что базируется, в первую очередь, на его понимании морали и ощущении/неощущении в этой связи такого эмоционального переживания, как чувство вины. Можно ли считать такое решение нравственно оправданным?

Рассуждая о потенциальных рисках для целостного сообщества индивидов, мы упоминали о принципе «не навреди», который универсален и всеобщ, и его партикуляризация в случае с редактированием генома пока не представляется возможной. Однако, по мнению Р. Г. Апресяна, этот принцип, как и любое требование морали, «носит объективированно-безличный, внесубъектный характер» [11], но при этом, действуя для всех, не может объять всего богатства жизненных ситуаций, игнорируя право на жизнь отдельного индивида, его возможно единственный шанс на продление этой жизни пусть даже ценой такого риска. Более того, всё тот же Дополнительный протокол говорит следующее: «допустимо проводить исследование на человеке только в том случае, если отсутствует эффективная альтернатива данному методу» [9], что, собственно, и есть в случае терминальной стадии онкологического заболевания. Потому принцип «ответственности перед будущими поколениями» кажется сомнительным ориентиром для обывателя, принимающего решение.

Зачастую этот принцип приводит к регулятивным моральным запретам, дополняя «принцип предосторожности», но также этот принцип иницирует многие действия, выходящие за границы моральных «здесь и сейчас», но имеющие нравственное оправдание, когда речь заходит о благополучии будущего человека. Тем не менее у каждого из нас есть моральные обязанности и ответственность перед людьми, с которыми мы контактируем и взаимодействуем в нынешней жизни, а благодаря представлению о моральном долге мы ожидаем от окружающих того же. Так действует золотое правило нравственности в примитивном его понимании. Однако в случае с будущими поколениями оно перестает работать, ибо отсутствует момент взаимности: в случае нашего аморального поступка человек ждет осуждения или, как минимум, каких-то притязаний со стороны реципиента таких действий. Тогда как будущее, «несуществующее», никаких притязаний предъявить не может, так как на данный момент не обладает никакими правами. В этой связи возникают вопросы: «А что, собственно, сделало будущее для меня? Соблюдает ли оно мои права?» [7].

Действительно, мораль предполагает взаимность, проявляясь в бытийственных отношениях «человек-человек», поэтому связка «человек-будущий человек» как будто выходит за ее границы. Однако существуют случаи, когда моральные действия априори безответны, например, этика заботы по отношению к собственным детям. Только в этом случае всегда проявляются такие характеристики морали, как бескорыстие и альтруизм, и принцип ответственности перед будущими поколениями приобретает статус «долга перед потомством».

Тем не менее, вопрос остается открытым: без клинических испытаний внедрение технологии редактирования генома человека не представляется возможным. На сегодняшний момент она небезопасна, и выходом из ситуации может стать только исследование с добровольным участием людей с диагнозом, не поддающимся лечению. Этот тезис аморален сам по себе, так как Дополнительный протокол гласит, что польза для человека от проводимых исследований и экспериментов должна значительно превышать степень рисков и негативного воздействия. Значит судьба больного на терминальной стадии predetermined? Как же ему рационально принять и нравственно для себя согласиться с запретом на клинические исследования, который зиждется на ответственности перед будущим, если его жизнь определяется здесь-бытием и этим единственным шансом? Но, с другой стороны, принимая во внимание отсутствие у человечества «права на самоубийство», лотерея не так уж и аморальна, так как на сегодняшний день количество онкологических больных и людей с наследственными заболеваниями увеличивается в геометрической прогрессии, поэтому подобный имморализм как раз в случае с будущим человеком может быть нравственно оправдан. На самом деле «моральная удача» всегда сопряжена с «нравственным риском»: абсолютные моральные запреты деонтологии не всегда работают, когда речь заходит о жизни отдельного индивида, поэтому, возможно, в этом случае принимающим решение об использовании технологии редактирования генома стоит обратиться к утилитаристско-прагматической практике.

Литература

1. Кулева С. А., Друй А. Е. Иммунология и перспективы иммунотерапии первичных злокачественных опухолей ЦНС: адоптивная клеточная терапия и виротерапия. Вопросы онкологии. 2020; 3 (66): 218–222.
2. Ребриков Д. В. Редактирование генома человека. Вестник РГМУ. 2016; (3): 4–15.
3. Jinek M, Chilynski K, Fonfara I et al. A programmable dual-RNA-guided DNA endonuclease in adaptive bacterial immunity. Science. 2012; 337 (6069): 816–821.
4. Stadtmayer EA, Fraietta JA, Davis MM, Cohen AD., Weber KL, Lancaster E et al. CRISPR-engineered T cells in patients with refractory cancer. Science. 2020; 367 (6481).
5. Гребенщикова Е. Г., Андреев Д. С., Волчков П. Ю., Воронцова М. В., Гинтер Е. К., Ижевская В. Л. и др. Редактирование генома эмбрионов человека: междисциплинарный подход. Вестник РАМН. 2021; 76 (1): 86–92.
6. Птицина С. Н. Применение методов редактирования генома и генной терапии в лечении заболеваний человека. Русский медицинский журнал. 2021; 29 (10): 57–62.
7. Йонас Г. Принцип ответственности. Опыт этики для технологической цивилизации. М.: Айрис-пресс, 2004; 479 с.
8. Юдин Б. Г. Человек как испытуемый: антропология биомедицинского исследования. Личность. Культура. Общество. 2011; 13: 3 (65–66): 84–96.
9. Дополнительный протокол к Конвенции о правах человека и биомедицине относительно биомедицинских исследований (Страсбург, 25 января 2005 г.). Режим доступа: <https://base.garant.ru/70514952/5ac206a89ea76855804609cd950fcaf/>
10. Электронный фонд правовой и нормативно-технической документации. Режим доступа: <http://docs.cntd.ru/document/901972162>
11. Апресян Р. Г., Артемьева О. В., Прокофьев А. В. Феномен моральной императивности. М.: ИФ РАН, 2018; 196 с.

References

1. Kuleva SA, Druj AE. Immunologiya i perspektivy` immunoterapii pervichny`x zlokachestvenny`x opuxolej CzNS: adoptivnaya kletchnaya terapiya i viroterapiya. Vo-prosy` onkologii. 2020; 3 (66): 218–222. Russian.
2. Rebrikov DV. Redaktirovanie genoma cheloveka. Vestnik RGMU. 2016; (3): 4–15. Russian.
3. Jinek M, Chilynski K, Fonfara I et al. A programmable dual-RNA-guided DNA endonuclease in adaptive bacterial immunity. Science. 2012; 337 (6069): 816–821.
4. Stadtmayer EA, Fraietta JA, Davis MM, Cohen AD, Weber KL, Lancaster E et al. CRISPR-engineered T cells in patients with refractory cancer. Science. 2020; 367 (6481).
5. Grebenshnikova EG, Andreyuk DS, Volchikov PYu, Voronczova MV, Ginter EK, Izhevskaya VL i dr. Redaktirovanie genoma e`mbrionov cheloveka: mezhdisciplinarny`j podxod. Vestnik RAMN. 2021; 76 (1): 86–92. Russian.
6. Pticina SN. Primenenie metodov redaktirovaniya genoma i gennoj terapii v lechenii zabolevanij cheloveka. Russkij medicinskij zhurnal. 2021; 29 (10): 57–62. Russian.
7. Jonas G. Princip otvetstvennosti. Opyt` e`tiki dlya texnologicheskoy civilizacii. M.: Ajris-press, 2004; 479 s. Russian.
8. Yudin BG. Chelovek kak ispy`tuemyj: antropologiya biomedicinskogo issledovaniya. Lichnost`. Kul`tura. Obshhestvo. 2011; 13: 3 (65–66): 84–96. Russian.
9. Dopolnitel`ny`j protokol k Konvencii o pravax cheloveka i biomedicine otnositel`no biomedicinskix issledovanij (Strasburg, 25 yanvarya 2005 g.). Available from: <https://base.garant.ru/70514952/5ac206a89ea76855804609cd950fcaf/> Russian.
10. E`lektronny`j fond pravovoj i normativno-texnicheskoy dokumentacii. Available from: <http://docs.cntd.ru/document/901972162> Russian.
11. Apresyan RG, Artem`eva OV, Prokofev AV. Fenomen moral`noy imperativnosti. M.: IF RAN, 2018; 196 s. Russian.

ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ В ПРАКТИКАХ ЗАБОТЫ О ЗДОРОВЬЕ (ПО МАТЕРИАЛАМ ЭМПИРИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ)

Е. С. Богомягкова 


Санкт-Петербургский государственный университет, Санкт-Петербург, Россия

Статья содержит результаты эмпирического исследования практик заботы о здоровье жителей крупного российского города, реализованного в комбинированной стратегии в 2020–2021 гг. В фокусе нашего внимания обращение горожан к процедуре ДНК-диагностики как современному инструменту здоровьесберегающего поведения, а также установки в отношении генетического знания в целом. Полученные данные позволяют заключить, что сегодня генетическое тестирование не пользуется широкой популярностью среди населения, лишь порядка 9% опрошенных когда-либо прибегали к нему. К ДНК-диагностике чуть чаще обращаются молодые женщины, а также мужчины, имеющие более высокий доход и не доверяющие современной медицине, что, вероятно, отражает состояние рынка генетических услуг в нашей стране. Помимо финансовых возможностей на вовлечение в потребительскую геномику влияют недостаточное доверие информации о ДНК, а также подозрение игроков рынка генетических услуг в получении экономической выгоды. Однако наиболее важным аргументом «против» выступает обнаруженное расхождение между восприятием генетических данных как приговора и культивируемой сегодня идеологией здорового образа жизни, предполагающей способность человека влиять на исход собственных усилий. В результате участники исследования не желают становиться пожизненными «пациентами-в-ожидании» даже при имеющихся симптомах, а реализуют «право не знать». В этих условиях важной задачей становится организация активной просветительской работы, раскрывающей потенциал, возможности и ограничения генетической диагностики.

Ключевые слова: генетическое тестирование, забота о здоровье, телефонный опрос, полуструктурированные интервью, «пациент-в-ожидании», социальные установки

Финансирование: статья подготовлена при поддержке Российского фонда фундаментальных исследований (РФФИ), проект № 20-013-00770А.

Соблюдение этических стандартов: в ходе исследования соблюдались общие этические принципы: обеспечение конфиденциальности и анонимности участников, получение информированного согласия.

 **Для корреспонденции:** Елена Сергеевна Богомягкова
Университетская наб., д. 7–9, г. Санкт-Петербург, 199034, Россия; e.bogomyagkova@spbu.ru

Статья поступила: 24.04.2022 **Статья принята к печати:** 25.05.2022 **Опубликована онлайн:** 30.06.2022

DOI: 10.24075/medet.2022.045

GENETIC TESTING IN HEALTH CARE PRACTICES (ADAPTED FROM AN EMPIRICAL STUDY)

Bogomiagkova ES 


Saint-Petersburg State University, Saint-Petersburg, Russia

The article contains the results obtained during an empirical study of health care practices among people of a large Russian city implemented in a combined strategy in 2020–2021. Our focus remains on the reference of citizens to the procedure of DNA diagnostics as a novel instrument of health-saving behavior and attitude to genetic knowledge in general. The obtained data allow concluding that genetic testing is not widely popular among population today, as only 9,5% of those interviewed have ever done it. DNA diagnostics is more frequently used by young women and men with high income and don't trusting modern medicine, which probably reflects the actual condition of the market of genetic services in our country. Apart from financial possibilities, involvement into consumer genomics is influenced by insufficient trust in DNA information, and suspecting that players on the market of genetic services obtain economic profit. However, the most important argument against it consists in the discovered discrepancy between perception of genetic data as something inevitable and currently popular ideology of healthy lifestyle, meaning that a person can influence the outcome of the efforts made. As a result, research participants are not willing to become the everlasting 'patients-in-waiting' even in case of existing symptoms, but implement their 'right not to know'. Under these conditions, an important task includes organization of active promoting awareness that unlocks potential, capabilities and limitations of genetic diagnostics.

Keywords: genetic testing, health care, telephone survey, semi-structured interviews, patient-in-waiting, social attitudes

Financing: the article was prepared with support from the Russian Fund of Fundamental Research (RFFR), project No. 20-013-00770A.

Compliance with ethical standards: during the study, the general ethical principles were followed such as ensuring confidentiality and anonymity of participants, obtaining informed consent.

 **Correspondence should be addressed:** Elena S. Bogomiagkova
Universitetskaya nab., 7–9, Saint-Petersburg, 199034, Russia; e.bogomyagkova@spbu.ru

Received: 24.04.2022 **Accepted:** 25.05.2022 **Published online:** 30.06.2022

DOI: 10.24075/medet.2022.045

Сегодня все большее распространение получают новые терапевтические и профилактические технологии, ставшие возможными благодаря успехам генетики, достигнутым в последние десятилетия. Прежде всего, речь идет о процедуре ДНК-диагностики на выявление рисков развития различных, преимущественно наследственных заболеваний. В свете актуальных открытий гены, а не

тело становятся главным воплощением риска [1], а потому использование потенциала генетики рассматривается как значимый аспект управления благополучием. В результате, с одной стороны, человек получает инструменты для лучшей, современной и технологически продвинутой заботы о здоровье. С другой стороны, применение инноваций влечет за собой бремя дополнительной

ответственности и необходимость участия в принятии медицинских решений.

Применение ДНК-технологий в медицинской практике порождает спектр сложных этико-философских и правовых вопросов, осмысляемых представителями социогуманитарных дисциплин [2, 3]. Гораздо реже исследователи обращаются к изучению того, как генетическое знание проникает в повседневность современного человека, применяется им или отвергается. Несмотря на то что на сегодняшний день появляются важные эмпирические исследования профессиональной культуры врачей-генетиков и их коммуникации с пациентами [4–7], общая картина применения генетических инноваций в нашей стране остается неясной. Исключением, лишь подтверждающим правило, является работа Ю. Войнилова и В. Поляковой [8], демонстрирующая настороженность россиян по отношению к биомедицинским технологиям. Поскольку сегодня области применения генетических исследований простираются за пределы орфанных заболеваний, подчеркивается их профилактический и превентивный потенциал для населения в целом (особенно в случае потребительской геномики), важно понимать, в какой мере россияне используют новейшие научные достижения для заботы о своем здоровье, следуют получаемым рекомендациям, а также каковы установки в отношении генетического знания в целом. В настоящей статье с опорой на результаты эмпирического исследования жителей российского мегаполиса мы попытаемся ответить на эти вопросы.

ДИЗАЙН ЭМПИРИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

Чтобы выявить и описать, каким образом инновации — биомедицинские и цифровые — используются в практиках заботы о здоровье современными горожанами, было реализовано комбинированное эмпирическое исследование. На первом этапе, в августе 2020 — апреле 2021 гг., было проведено 90 полуструктурированных интервью с жителями крупных городов России (преимущественно Санкт-Петербурга, Москвы, Ульяновска, Петрозаводска), применяющими различные технологии для заботы о своем самочувствии. На этой стадии в фокус нашего внимания попали информанты, проявляющие значительную активность и осознанность в вопросах здоровья. В 17 интервью был задан вопрос об опыте ДНК-диагностики. Отбор участников исследования происходил на основе метода доступных случаев с последующим применением метода снежного кома. Часть интервью состоялась в дистанционном формате с помощью таких платформ, как Zoom, Skype, MStеams, мессенджера WhatsApp.

Полученные в ходе интервью результаты легли в основу разработки анкеты для телефонного опроса жителей Санкт-Петербурга, реализованного на второй стадии исследования в августе 2021 г. при помощи Ресурсного центра Научного парка СПбГУ «Центр социологических и интернет-исследований»¹. Репрезентативность обеспечивалась квотной выборкой по критериям пола и возраста. Полученные данные были обработаны при помощи программы SPSS Statistics (ver. 23) с применением метода корреляционного анализа (критерий Спирмена). P (Sig) < 0,05 была принята значимой. Коэффициенты корреляции оценивались с опорой на шкалу Чеддока.

¹ Проект № 106-21779.

Несмотря на то что выявленные в случае генетического тестирования связи оказались слабыми, они дают возможность делать обоснованные предположения о процессах, происходящих сегодня в сфере заботы о здоровье. Сочетание в исследовании качественных и количественных методов позволило получить комплексное представление о новых практиках здоровьесберегающего поведения. С одной стороны, удалось описать общие тенденции и охарактеризовать популяцию в целом. С другой стороны, результаты полуструктурированных интервью обеспечили возможность более глубокой интерпретации данных, выраженных в цифровой форме, путем установления контекстов, неразличимых за общими распределениями.

На первом этапе для анализа использовались данные 17 интервью с информантами в возрасте от 26 до 69 лет, среди них 2 мужчины и 15 женщин. Респондентами телефонного опроса стал 861 человек, среди которых 56,2% женщин и 43,8% мужчин. Из общего числа опрошенных на втором этапе 21,7% принадлежат к группе 18–29 лет, 19,9% — 30–39 лет, 15,8% — 40–49 лет, 17,7% — 50–59 лет, 25,0% — 60 лет и старше. Около половины респондентов (51,7%) указали, что имеют хронические заболевания. Поскольку базой настоящего исследования являются жители мегаполиса — Санкт-Петербурга, уровень жизни в котором выше многих российских городов, полученные результаты не могут однозначно распространяться на все население нашей страны. Вместе с тем с определенной долей условности они могут характеризовать жителей иных крупных городов России.

Несмотря на то что в фокусе нашего внимания находились, прежде всего, цифровые технологии, участникам исследования задавались вопросы и об опыте генетического тестирования. Мы стремились описать разнообразие применения горожанами инновационных технологий для заботы о здоровье. В настоящей статье рассматривается лишь один из сюжетов, а именно опыт ДНК-диагностики независимо от мотивации — как при наличии симптомов заболевания, так и в целях профилактики.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Генетическое тестирование на риски развития различных заболеваний когда-либо в своей жизни проходили 9,5% опрошенных, среди мужчин — 9,1%, среди женщин — 9,9%, причем подавляющее большинство делали это более года назад. Вероятно, пандемия COVID-19 могла оказать влияние на этот показатель, сместив приоритеты в беспокойстве о здоровье в пользу нового вируса. Тем не менее очевидно, что частота использования генетических технологий для заботы о здоровье жителями мегаполиса пока не велика и значительно уступает по популярности применению цифровых инноваций. Для сравнения, 48,7% опрошенных когда-либо занимались цифровым селф-трекингом, 32,5% посещали форумы и сетевые сообщества, посвященные вопросам здоровья, 25,2% обращались к услугам телемедицины.

Принципиальных различий в обращении к ДНК-диагностике в зависимости от образования, семейного положения, оценки респондентом своего самочувствия, локуса контроля в отношении здоровья и наличия хронических заболеваний выявлено не было. При этом в группах мужчин и женщин обнаружены некоторые вариации в контекстах применения данной технологии.

Для последних характерна связь практики генетического тестирования с возрастом: частота обращений несколько падает с его увеличением (0,115²), что может объясняться вовлечением молодых женщин в поле репродуктивной генетики [6]. В процессе интервью информантки отмечали, что сталкивались с генетическим тестированием в ситуации беременности или при наличии репродуктивных проблем: *«Кроме когда скрининг во время беременности делается — более ничего»* (Ж, 39). В некоторых случаях в зону «генетического контроля» попадал и муж: *«Слушайте, я нет, точно нет, но муж у меня, по-моему, обращался. Ну это после неудачной беременности, он сдавал какие-то генетические тесты точно, ну чтобы выявить, что не было никаких генетических отклонений у него. Ну, просто, когда сказали, что все нормально, он успокоился и живет дальше. И родился здоровый ребенок»* (Ж, 34). При этом участницы исследования не всегда могли объяснить смысл и результаты таких обследований. Женщины, до момента беседы не имевшие опыта ДНК-диагностики, в большинстве случаев осведомлены о возможностях такой процедуры, планируют прибегать к ней при подготовке к рождению ребенка и отмечают важность подобного шага: *«Да, я слышала про это, это интересная очень тема. Я не делала, но, когда я решу завести ребенка, я это сделаю. В плане генетических заболеваний»* (Ж, 32). Полагаем, что на сегодняшний день рынок репродуктивной генетики остается одним из самых популярных и востребованных в нашей стране.

В группе мужчин обнаружены слабые, но статистически значимые корреляции между вовлечением в ДНК-диагностику и уровнем дохода: к данной процедуре чуть чаще прибегают те, чье финансово-экономическое положение лучше. Одним из косвенных показателей материального достатка служит возможность получить медицинскую помощь по программе ДМС или на платной основе. Несмотря на то что в целом по выборке наиболее популярно обращение к врачу в рамках ОМС, среди мужчин, когда-либо проходивших генетическое тестирование, 42,9% последний раз посещали врача платно (в то время как по ОМС только 34,3%) против 22,5% среди тех, кто никогда этого не делал (–0,186³). Таким образом, услуги генетического тестирования в этой группе чуть сильнее востребованы теми, кто имеет более высокий доход и обладает возможностями обращения к коммерческой медицине. О высокой стоимости генетической диагностики как весомой причине отказа от ее прохождения говорили и информанты в ходе интервью, о чем будет сказано ниже. Одним из факторов выявления генетических рисков здоровью среди мужчин оказывается (не)доверие здравоохранению и потребность в (пере) проверке диагноза и врачебных рекомендаций. В этой группе к данной процедуре несколько чаще прибегают те, кто перепроверял назначения врача в течение последнего года (0,147). Вероятно, в этом случае ДНК-диагностика выступает в качестве одного из инструментов, удовлетворяющих потребность современных пациентов в контроле своего самочувствия и стремлении самостоятельно выяснить причины его ухудшения.

Выявление комбинаций между различными практиками заботы о здоровье выступало в качестве одной из

ключевых задач настоящего исследования. В результате было обнаружено, что использование потенциала генетики связано с вовлеченностью в некоторые цифровые и традиционные способы поддержания хорошего самочувствия. Здесь вновь наблюдаются небольшие различия в группах мужчин и женщин. Если для первых характерна связь опыта генетического тестирования с поиском информации в Интернете (0,114), то для вторых — с посещением форумов и онлайн-сообществ, посвященных вопросам здоровья (0,119). Кроме того, мужчины, проходившие ДНК-диагностику (0,179), чуть чаще женщин (0,109) склонны делиться информацией об опыте выздоровления или жизни с недугом в социальных сетях. Представители обоих полов сочетают генетическое тестирование с обращением к телемедицине (0,142 для мужчин и 0,134 для женщин). При этом мужчинам свойственны корреляции ДНК-диагностики с такими современными способами заботы о здоровье, как контроль питания (0,116) и внимание к психологическому благополучию (0,170). Как видим, определение генетических рисков здоровью сегодня вписано в более широкий репертуар практик поддержания хорошего самочувствия и сочетается с цифровыми и традиционными вариантами. Респонденты, указавшие на наличие опыта генетического тестирования, проявляют значительную активность и в отношении иных современных практик здоровьесберегающего поведения. Кроме того, обнаруженные связи между использованием биомедицинских и цифровых технологий могут объясняться применением последних для получения информации о возможностях генетики, о чем также упоминали информанты в ходе интервью.

Если анализ количественных данных позволил выявить и описать некоторые общие закономерности распространенности генетического тестирования среди жителей крупного города, то результаты интервью дают возможность формулировать предположения о социальных установках в отношении этой технологии и мотивах ее (не) использования. Среди информантов оказались люди, прибегавшие к процедуре ДНК-диагностики и не имеющие подобного опыта, знающие о таких возможностях и мало осведомленные. Нас интересовали ситуации и комплексных исследований — составления ДНК-профиля, и определения рисков развития конкретного заболевания. В ходе беседы речь также заходила об использовании потенциала генетики для получения данных о происхождении и составления карты расселения предков, однако этот сюжет здесь рассматриваться не будет. Отметим лишь, что в этом случае одной из наиболее распространенных является оценка процедуры как развлечения, а получаемых сведений как ненадежных и недостоверных.

В результате анализа качественных данных были выделены типы установок в отношении генетической диагностики, детерминированные в том числе наличием или отсутствием опыта прохождения подобной процедуры. Начнем с группы информантов, никогда не проходивших ДНК-тестирование. Среди них можно выделить сторонников и противников генетического скрининга: тех, кто планирует прибегать к нему в будущем, и тех, кто не видит в такой процедуре смысла. Аргументы «против» можно систематизировать следующим образом.

1) Высокая стоимость комплексного генетического обследования. Доступ к технологиям зависит от финансовых возможностей и региональной

² Здесь и далее если не указано иное, критерий Спирмена, $p < 0,01$.

³ Частота использования тех или иных практик измерена по шкале от более частого к менее частому, вследствие чего возникает отрицательный коэффициент корреляции при положительном направлении связи.

принадлежности человека. Несмотря на то что жители крупных городов обладают определенными преимуществами в этом отношении, фактор стоимости услуг оказывается значимым и для них. «С одной стороны, я не делала, потому что это очень дорого, это не так просто. Чтобы получить круглый скрининг — я понимаю, что это будет достаточно кругленькая суммочка» (Ж, 39). Экономические ресурсы влияют и на решение ограничиться набором отдельных показателей для диагностики: «Ну не полный, потому что полный все-таки дорогой, они недешевые. Поэтому за какие-то бешеные бабки я, конечно, это делать не буду» (Ж, 42).

- 2) Недоверие к полученным результатам, которые рассматриваются как ненадежные. В свою очередь, эта «ненадежность» обосновывается двояко. Во-первых, само генетическое знание воспринимается как сомнительное и недостаточно авторитетное. Полагаем, что определенный вклад в такое понимание генетической информации вносит ее проникновение в медиапространство (социальные сети, телевидение). «Это знаете, (смеется) генетическое тестирование проходит из серии того, что у бабушки идет вегето-сосудистая дистония, у мамы вегето-сосудистая дистония, вроде как мне тоже поставили вегето-сосудистую дистонию, но вот, видимо, определили генетическое заболевание (смеется)» (Ж, 29). Во-вторых, компании, предоставляющие услуги ДНК-диагностики, подозреваются в преследовании прежде всего экономических интересов и получении выгоды. «Нет, я считаю, что эти все центры направлены на одну цель: выкачать у людей как можно больше денег. Напишут они с три короба, много чего» (М, 53). «Скрытая повестка» приписывается и тем, кто занимается продвижением генетических исследований. «Нет, нет, слышала, но не сдавала, и мысли такой сдать не возникало. Мне кажется, это больше разрекламированное мероприятие, и даже учитывая то, что это делают, по крайней мере мне попадалось, ну из знакомых никто не делал, а то, что я вижу — это делают допустим блогеры за рекламу, это такой больше рекламный ход, трюк» (Ж, 39).
- 3) Нежелание знать результаты ДНК-диагностики, своеобразный фатализм в отношении здоровья. Такие информанты не знают о своих рисках и предпочитают оставаться в неведении по принципу «меньше знаешь, крепче спишь» (Ж, 35). Несмотря на осознание преимуществ в деле превенции и профилактики, предоставляемых генетическим тестированием, участники исследования осознанно отказываются от таких возможностей, мотивируя это нежеланием жить в ожидании болезни. «... у меня есть некая боязнь результатов, потому что мне кажется, когда ты знаешь, что впереди тебя ждет какой-то Паркинсон, вот, легче жить и наслаждаться сегодняшним днем. Чтобы потом было чего вспомнить, нежели жить в предвкушении, когда это проявится... Сейчас, через год или через 10 лет. Но это, наверное, немного страусиная позиция. Потому что некоторые болезни можно предотвратить, зная, что у тебя к этому есть предрасположенность» (Ж, 39). Избегание информации о болезни до проявления симптомов («знать об этом не хочу» (Ж, 31; Ж, 39)) и соответственно, тревоги, неготовность становиться «пациентом-в-ожидании» — вот ключевой смысл этого аргумента. «А потом, еще че-нибудь узнаешь нехорошее,

что же тебе потом с этим жить? А так живешь, и тебе легче. Легче» (М, 39). Важно отметить, что в этом случае информант, как правило, самостоятельно определяет необходимость для себя подобной процедуры и находится вне коммуникации с врачом. «Нет, нет. Это вообще врачи никогда не говорят. Это я сам узнал, через интернет всякие, вот эти вещи. То есть это не так, не от врача услышал, короче» (М, 39). Несмотря на то что участники исследования демонстрируют значительную активность и осознанность в деле сохранения здоровья, используют для этого различные современные технологии, именно последствия генетического тестирования, способные вызвать изменения в их образе жизни и самовосприятии, вызывают у них наибольшие опасения.

Несмотря на популярность «фаталистических» представлений, среди опрошенных встречались и такие, кто сообщал о своих намерениях обратиться к ДНК-диагностике в будущем по принципу «кто предупрежден, то вооружен». «К сожалению, я такой тест не проходила, но очень хочется пройти. Мне интересна вся эта история. Слышала разные мнения, не все этому доверяют. Единственное, что, видимо, он не попадался мне на глаза, или попадался в тот момент, когда я не могла себе его позволить. Но считаю, что это важная история, которую стоит сделать... Про себя и с теми рисками, которые возможны в наследственности. Мне кажется это важно» (Ж, 28).

В выборку также попали информанты, имевшие опыт генетических обследований, однако их позиции в отношении использования полученных данных варьируют.

- 1) Приобретенная в ходе комплексной диагностики информация становится элементом идентичности и создает ощущение контроля над здоровьем и жизнью в целом. «Я говорю, я не люблю сюрпризы. Мне нужно знать все заранее, тогда я могу подготовиться к любым условиям... И для меня знание является определяющим фактором. Если я знаю, я буду как-то действовать. Или бездействовать, но с моим информированным согласием» (Ж, 26). Здоровье превращается в достижение, оказывается результатом кропотливой и каждодневной работы. В этом случае в нарративах информантов проявляется и семейный характер генетического тестирования [9]. «Ну и там всякие прикольные штуки, что у меня то ли склонность какая-то генетическая к мышечной дистрофии, и склонность к потере, я не помню, то ли зрения, то ли слуха — одного из. И это на самом деле важно, потому что потом, если детей иметь, можно вдвоем сдать тест и посмотреть, на что рассчитывать» (Ж, 26). Важно отметить, что инициатором полного генетического скрининга выступает сам пациент.
- 2) Иначе обстоит дело в ситуации определения генетической обусловленности имеющихся заболеваний. Как правило, в этом случае процедура осуществляется по рекомендации врача, а полученные сведения не используются и не меняют образ жизни информанта. Генетические данные воспринимаются как приговор — руководство к бездействию, формируется уверенность, что изменить ничего нельзя. Опрошенные демонстрируют фатализм, но уже при наличии симптомов недуга. «Это не была моя инициатива... Я получила положительный результат. ...Когда я об этом узнала сначала, я очень расстроилась, потому что это перспективы очень неприятные. Я переживала. И конечно, если бы можно было как-то купить это,

я бы купировала. Ну а поскольку генетическое, и это никак теперь не купировать — ну я и не купирую, ну как бы да. Вот я узнала, что у меня генетическое это. Что все способы борьбы будут впустую... Невозможно, как объяснила мне невролог... Я не жду, но я понимаю, что это может быть... так же, как со смертью. Ты понимаешь, что ты умрешь. Когда — непонятно. Ты ее ждешь? Нет, не ждешь. Но ты знаешь, что так будет. Вот так» (Ж, 42). Возможна и ситуация, когда имеющиеся симптомы не снижают качество жизни информанта, а потому информация о ДНК не вносит изменений в его образ жизни. «Есть у меня такая болезнь, которая генетическая, и мне сказали, что для того, чтобы ее подтвердить, нужно сдать анализ генетический. Я генетический анализ сдала, мне подтвердили, что да — это она. Но это было на единичную конкретную болезнь, которую подозревали. Ну я использую эту информацию, потому что ее нужно знать врачам, которые боятся, что у меня гепатит. И я им регулярно сообщаю, а еще у меня вот это, а еще у меня вот это. И все, больше это никак не влияет на мой образ жизни, никак не влияет на мой стиль жизни, вообще никак не влияет, просто надо сообщать врачам, чтобы они не пугались, если я вдруг пожелтела» (Ж, 37). Вероятно, тот факт, что идея о необходимости проведения ДНК-диагностики принадлежит врачу, а не пациенту, влияет на мотивацию последнего и влечет дальнейшее (не) использование информации; она отчуждается от информанта.

ВЫВОДЫ

Полученные в ходе эмпирического исследования результаты позволяют заключить, что сегодня генетическое тестирование не пользуется широкой популярностью среди населения — лишь около 9% опрошенных когда-либо прибегали к подобной процедуре. Несмотря на то что традиционные социально-демографические характеристики, а также некоторые показатели отношения к здоровью не детерминируют вовлеченность в генетические обследования, были выявлены различия в группах мужчин и женщин. К ДНК-диагностике чуть чаще обращаются молодые женщины, а также мужчины, имеющие более высокий доход и не доверяющие современной медицине. Полагаем, что обнаруженные вариации отражают состояние рынка генетических услуг в нашей стране. Наиболее развит сегмент репродуктивной генетики, а доступ к потребительской геномике детерминируется финансово-экономическими возможностями. Вместе с тем использование потенциала генетики встроено в широкий репертуар современных способов заботы о здоровье, среди которых наиболее распространены цифровые практики.

Помимо финансовых возможностей на вовлечение в потребительскую геномику влияют и недостаточное

доверие генетической информации, и подозрение игроков рынка генетических услуг в преследовании экономических целей. Но более важным аргументом «против» выступает восприятие генетической информации как приговора, который участники исследования не стремятся узнавать до приведения его в действие — момента возникновения симптомов. Данная установка крайне интересна, поскольку присуща тем, кто усвоил ценности здорового образа жизни и демонстрирует интенсивную заботу о себе. Информанты избегают получения генетической информации, поскольку риски приравниваются к наличию заболевания, а здоровье — к генетическому профилю, что делает бессмысленной любую активность в отношении собственного самочувствия и создает ощущение потери контроля над своей жизнью. Одним из важных постулатов идеологии здорового образа жизни является возможность улучшения здоровья и профилактики болезней путем различных практик и манипуляций; будущее не предопределено, а открыто разным вариантам, зависимым от предпринимаемых человеком усилий. В случае генетического тестирования складывается убежденность в предзаданности будущего — будущего, которое нельзя изменить. Вероятно, этим обстоятельством может объясняться большая популярность цифровых технологий, которые дают человеку уверенность в возможности управления своим здоровьем и благополучием. В результате участники исследования не желают становиться пожизненными «пациентами-в-ожидании», даже при наличии симптомов, а реализуют «право не знать».

Полагаем, что обнаруженные установки в отношении ДНК-диагностики обусловлены недостаточной информированностью населения о вероятностном характере генетического знания и о мультифакторном характере большинства заболеваний. Как правило, пациент черпает информацию о потенциале генетики из Интернета и массмедиа, а решение о тестировании принимает самостоятельно. В случае, когда врач, а часто им оказывается не специалист-генетик, рекомендует пройти данную процедуру, он разделяет мнение о неотвратимом характере получаемых результатов, а соответственно, и будущего пациента.

Как ни парадоксально, распространенные сегодня представления о генетике противоречат культивируемой идеологии здорового образа жизни, предполагающей способность человека корректировать свое здоровье. А потому препятствием рутинизации практик генетического тестирования оказывается не недостаточная готовность пациента активно заботиться о себе, а потребность в возможности влиять на исход собственных усилий. Без просветительской работы, раскрывающей потенциал, возможности и ограничения генетических исследований, тесной коммуникации в системе «врач-пациент», овладения непрофильными медицинскими специалистами генетическими знаниями, вовлечение населения в процедуры ДНК-диагностики останется сложной задачей.

Литература

1. Lock M, Nguyen VK. An Anthropology of Biomedicine. Oxford: Blackwell. 2010; 506 p.
2. Тищенко П. Д., редактор. Рабочие тетради по биоэтике. Вып. 24: Философско-антропологические основания персонализированной медицины (междисциплинарный анализ): сб. науч. ст. М.: Издательство Московского гуманитарного университета. 2016; 168 с.
3. Тищенко П. Д., редактор. Рабочие тетради по биоэтике. Вып. 21: Философско-антропологические основания персонализированной медицины (междисциплинарный анализ): сб. науч. ст. М.: Издательство Московского гуманитарного университета. 2015; 208 с.
4. Долгов А. Ю. Геномная медицина в России: этос науки, государственные интересы и ожидания пациентов. В книге:

- Гребенщикова Е. Г., редакторы. Социогуманитарные контуры геномной медицины: коллективная монография. Москва: ИНИОН РАН. 2021; 186–202 с.
5. Курленкова А. С. «Естественно, дети»: Биополитика или биоответственное родительство (на приеме у врача-генетика). *Человек*. 2019; 30 (6): 112–129.
 6. Лехциер В. Л., Шекунова Ю. О. Генетизация с точки зрения генетиков: направления, проблемы и перспективы персонализированного и предиктивного молекулярно-генетического тестирования в России. *Экономическая социология*. 2022; 23 (3): 129–159.
 7. Широков А. «По-русски говорите»: сообщение информации и обратная связь во взаимодействии врача-генетика и пациента. *Laboratorium: журнал социальных исследований*. 2019; 11 (2): 125–148.
 8. Войнилов Ю., Полякова В. Мое тело — моя крепость: Общественное мнение о биомедицинских технологиях. *Социология власти*. 2016; (1): 185–207.
 9. Воронцова М. В., Гребенщикова Е. Г., Ижевская В. Л. Социогуманитарные контуры геномной медицины. В книге: Гребенщикова Е. Г., редакторы. Социогуманитарные контуры геномной медицины: коллективная монография. Москва: ИНИОН РАН. 2021; 11–23 с.

References

1. Lock M, Nguyen VK. *An Anthropology of Biomedicine*. Oxford: Blackwell. 2010; 506 p.
2. Tishchenko PD, redaktor. *Rabochie tetradi po biojetike*. Vyp. 24: *Filosofsko-antropologicheskie osnovaniya personalizirovannoj mediciny (mezhdisciplinarnyj analiz)*: sb. nauch. st. M.: Izdatel'stvo Moskovskogo gumanitarnogo universiteta. 2016; 168 s. Russian.
3. Tishchenko PD, redactor. *Rabochie tetradi po biojetike*. Vyp. 21: *Filosofsko-antropologicheskie osnovaniya personalizirovannoj mediciny (mezhdisciplinarnyj analiz)*: sb. nauch. st. M.: Izdatel'stvo Moskovskogo gumanitarnogo universiteta. 2015; 208 s. Russian.
4. Dolgov AY. *Genomnaja medicina v Rossii: jetos nauki, gosudarstvennye interesy i ozhidaniya pacientov*. V knige: Grebenshnikova EG, redaktory. *Sociogumanitarnye kontury genomnoj mediciny: kolektivnaja monografija*. Moskva: INION RAN. 2021; 186–202 s. Russian.
5. Kurlenkova AS. «Naturally, Children»: Bio-politics/Bio-responsible Parenthood (Scenes at a medico-genetic Consultation). *Chelovek*. 2019; 30 (6): 112–129. Russian.
6. Lekhtsier V, Shekunova Y. *Genetizatsiya s tochki zreniya genetikov: napravleniya, problemy i perspektivy personalizirovannogo i prediktivnogo molekulyarno-geneticheskogo testirovaniya v Rossii*. *Journal of Economic Sociology = Ekonomicheskaya sotsiologiya*. 2022; 23 (3): 129–159. Russian.
7. Shirokov A. «Po-russki govornite»: soobshhenie informacii i obratnaja svjaz' vo vzaimodejstvii vracha-genetika i pacienta. *Laboratorium: zhurnal social'nyh issledovanij*. 2019. 11 (2): 125–148. Russian.
8. Voynilov Y, Polyakova V. *Moe telo — moia krepost': obshchestvennoe mnenie o biomeditsinskikh tekhnologiakh*. 2016; 28 (1): 185–207. Russian.
9. Voroncova MV, Grebenshnikova EG, Izhevskaja VL. *Sociogumanitarnye kontury genomnoj mediciny*. V knige: Grebenshnikova EG, redaktory. *Sociogumanitarnye kontury genomnoj mediciny: kolektivnaja monografija*. Moskva: INION RAN. 2021; 11–23 s. Russian.

СОЦИОФИЛОСОФСКОЕ ИЗМЕРЕНИЕ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ

В. А. Ветров ✉

Институт научной информации по общественным наукам Российской академии наук, Москва, Россия

Эпигенетика в последние 20 лет превратилась в актуальную, активно развивающуюся отрасль научного знания. Научные достижения в данной области вызвали интерес представителей множества социогуманитарных дисциплин, сформировав дискуссии на нескольких соответствующих уровнях: правовом, философском, политическом, социальном, культурном, медицинском, коммерческом и пр. Таким образом, эпигенетика становится одним из ярких примеров современной тенденции к междисциплинарным исследованиям, став «пограничным объектом» разных наук. В данной статье автор анализирует разворачивающиеся дискуссии в оценке этических, социальных и правовых последствий эпигенетики. Рассматривается репрезентация эпигенетики в СМИ и науке, отдельное внимание уделено причинам формирования представления эпигенетики как «антидетерминистской». Эпистемическое значение эпигенетики позволяет по-новому обратиться к ряду фундаментальных проблем: дихотомии природа-воспитание, вопросам о справедливой социальной политике, в частности, в области здравоохранения, этическим противоречиям в оценке вреда и пользы, коллективной и индивидуальной ответственности (особенно родительской), «проблеме неидентичности». Автор отмечает, что несмотря на потенциал эпигенетики в персонализированной медицине, к феномену эпигенетики, как исключительному, следует относиться с осторожностью ввиду ранних этапов исследования и недостаточности эмпирических данных. Неоправданная же экстраполяция эпигенетического регулирования на социокультурную жизнь может приводить к ошибочным редукционистским выводам. Тем не менее он оптимистично смотрит на перспективы эпигенетических исследований.

Ключевые слова: биоэтика, эпигенетика, ELSI, теория справедливости, политическая теория, детерминизм, ответственность

Финансирование: статья подготовлена при финансовой поддержке Российского научного фонда (проект № 19-18-00422).

✉ **Для корреспонденции:** Владимир Андреевич Ветров
ул. Ново-Никольская, д. 65, г. Красногорск, 143443, Россия; Vetrov21v10@gmail.com

Статья поступила: 25.04.2022 **Статья принята к печати:** 29.05.2022 **Опубликована онлайн:** 30.06.2022

DOI: 10.24075/medet.2022.050

SOCIO-PHILOSOPHICAL DIMENSION OF EPIGENETIC RESEARCH

Vetrov VA ✉

Institute of Scientific Information for Social Sciences of RAS, Moscow, Russia

In the last 20 years, epigenetics has evolved into a relevant and rapidly growing area of science. Scientific achievements in this area stirred interest among representatives of numerous socio-humanitarian disciplines, creating discussions at the legal, philosophical, political, social, cultural, medical, commercial and other levels. Thus, epigenetics is an outstanding example of a modern trend towards interdisciplinary trials as it is becoming a 'borderline object' of different sciences. In this article, the author analyzes the unfolding discussions regarding assessment of ethical, social and legal effects of epigenetics. Representation of epigenetics in mass media and science has been considered. Particular attention has been given to the reasons for epigenetic antideterminism. The epistemic value of epigenetics offers a different perception of some fundamental concerns such as the nature-upbringing/nurture dichotomy, appropriate social politics, in particular, in the area of health, ethical contradictions when assessing harm and benefit, collective and individual responsibility (especially parental one), and the issue of non-identity. The author notes that in spite of the potential of epigenetics in personalized medicine, the exceptional phenomenon of epigenetics should be treated with caution due to early stages of the research and insufficiency of empirical data. Unreasonable extrapolation of epigenetic regulation to the sociocultural life can result in false reductionist conclusions. Nevertheless, the author is quite optimistic about the perspectives of epigenetic studies.

Key words: bioethics, epigenetics, ELSI, theory of justice, political theory, determinism, responsibility

Financing: the article is prepared with funding from the Russian Science Foundation (project No. 19-18-00422)

✉ **Correspondence should be addressed:** Vladimir A. Vetrov
ul. Novo-Nikolskaya, 65, Krasnogorsk, 143443, Russia; Vetrov21v10@gmail.com

Received: 25.04.2022 **Accepted:** 29.05.2022 **Published online:** 30.06.2022

DOI: 10.24075/medet.2022.050

Академик И. Т. Фролов писал: «Биологическое познание, как, впрочем, и всякое другое, это глубоко социальный процесс взаимодействия субъекта и объекта, в ходе которого на протяжении веков его развития вырабатывались сложные социально-этические принципы исследований» [1].

Проект «Геном Человека», запущенный в 1990 г., давал надежду на новую парадигму персонализированной медицины, использование потенциала информации, зашифрованной в геноме, для предсказания возникновения заболеваний, индивидуальный подход, анализ восприимчивости к тому или иному виду терапии. И хотя не все ожидания от HGP воплотились, исследовательская активность, направленная на

этические, правовые и социальные последствия или же аспекты (ELSI и ELSA соответственно), стала проявлением тенденции к комплексности, трансформации подхода к изучению человека, где философия начинает выполнять интегративную функцию, что заметно на примере такой дисциплины, как биоэтика. Все перечисленное справедливо и для относительно новой отрасли — эпигенетики, которая, несмотря на частое противопоставление «старшей сестре», перенимает многие характерные черты в социогуманитарной экспертизе.

Эпигенетика в широком смысле является изучением наследуемых изменений экспрессии генов, не связанных с изменением последовательности ДНК. Под механизмами эпигенетики чаще всего подразумевают метилирование

ДНК, модификацию гистонов и микроРНК, причем каждый из перечисленных процессов обладает уникальной динамикой и может менять функцию генома под экзогенным влиянием [2]. Стоит отметить, что эпигенетика за последние два десятилетия лет не только не потеряла актуальности, но и сформировала свою особенную область научных исследований, которую можно охарактеризовать как многообещающую и противоречивую одновременно.

Сам термин «эпигенетика» впервые был использован Конрадом Х. Уоддингтоном еще в 1942 г. для обозначения «механизмов, с помощью которых гены вызывают фенотипические признаки» [3]. Естественно, представления об эпигенетике с того времени значительно модифицировались ввиду развития молекулярной биологии, превратившись в многогранное поле различных исследований, среди которых можно выделить изучение связей между внешним воздействием и метилированием ДНК, модификацией гистонов, зависимости появления заболеваний от эпигенетических вариантов, специфическое межпоколенческое наследование эпигенетических механизмов.

Научные достижения в данной области привлекли внимание ученых и стейкхолдеров разных направленностей, образовав дискуссии на нескольких уровнях: медицинском, философском, юридическом, коммерческом. Позиции относительно эпигенетики традиционно разделяются на три вида: оптимистичные, рассматривающие веер возможностей и преимуществ, которые данная дисциплина может предоставить человеку, нейтральные и настороженные, в которых обсуждаются потенциальные риски, связанные с развитием и внедрением эпигенетических технологий и ее обширных способностей в разные сферы жизни.

При этом эпигенетика является одним из ярчайших современных примеров реализующейся тенденции к меж- и трансдисциплинарности, объединяя в исследовании философов, врачей, социологов, юристов, антропологов и т. д. Эпигенетика рассматривается как одна из возможностей объединения изолированных дисциплин, так как объектом ее исследования являются одновременно культурные и биологические контексты. В такой ситуации она становится пограничным, связующим звеном, обещающая инновационные формы сотрудничества методологий разных направлений.

РЕПРЕЗЕНТАЦИЯ ЭПИГЕНЕТИКИ В СМИ И НАУКЕ

Перспективность и некоторый пафос эпигенетики объясняются прорывом в объяснении пластичности экспрессии генов, понимании, как факторы среды наследуемо могут влиять на фенотип, минуя генотип. Эпигенетические исследования подрывают в некотором смысле жесткую редукционистскую структуру «ген-черта» или «генотип-фенотип», опровергая каузальность гена, отсылая нас к такому свойству биологических систем, как эмерджентность — несводимость к свойствам отдельных частей или структурных элементов.

Примечательно, что активное развитие данной области в последние двадцать лет вызвало соответствующий отклик и освещение в СМИ [4]. Репрезентация широкой общественности строится на упомянутом противопоставлении генетике. В публичном дискурсе последняя характеризуется как строго детерминированная, пассивная и не подвергаемая воздействию окружающей среды, эпигенетика же напротив представляется

как пространство для динамики и даже личного совершенствования. Ключевой особенностью, которая формирует такое мнение, являются обратимость эпигенетических изменений и их зависимость от образа жизни и окружающей среды (что, непосредственно, отсылает нас к проблеме определения среды как таковой). Два этих термина трактуются максимально расплывчато и широко, включая в себя «все, что находится вне вас» от экологических факторов, влияющих на индивидуальное тело, до форм поведения, таких как потребление алкоголя, физическая активность, курение, режим питания, психологический стресс, недосып, постоянное пребывание на солнце и т. д. и т. п. [5]. Привлекает общественность расписываемый в СМИ биохакинговый потенциал эпигенетики: согласно им, она освобождает от «генетической судьбы», наследственность более не является довлеющим фактором жизни человека. В упрощенном виде метильные группы представляются как тумблеры включения/выключения экспрессии, гистоны — яркости. Конечно же, репрезентация в СМИ имеет ряд почти классических проблем: чрезмерное упрощение концептов (как генетики, так и эпигенетики), формирование неверных ожиданий и выводов, возникающих из-за вольных интерпретаций исследований. Тем не менее представление достаточно однородно и строится на противостоянии генетическому детерминизму и биологической судьбе, что частично вскрывает спорные элементы и экстраполяции, которые присутствуют и в научной среде.

Мнение исследователей не так однородно, однако ожидания высоки и среди них. Эпигенетика стимулирует разработку эпистемической проблематики. Обуславливается это возможным воздействием научных достижений в данной области сразу на нескольких уровнях, объединяя позитивистский и структурно-социальный подходы в исследовании.

С одной стороны, эпигенетика может рассматриваться как аргумент против геноцентричных детерминистских теорий, с другой же — являться контраргументом к утверждению о примате культуры над природой. Так, она не способна разрешить классическую дихотомию «nature-nurture» в пользу одной из сторон, однако предоставляет возможность для лучшего понимания шаткого или вообще отсутствующего различия природы и воспитания, делая более релевантными концепции «совместного производства», как, например, теория генно-культурной коэволюции.

Эпигенетика действительно стимулирует рассмотрение генома в «постгеномную эру» [6] как биосоциальный конструкт, превращая ген, рассматриваемый ранее как стабильный или неизменный, в более пластичную и гибкую субстанцию.

Особая ценность эпигенетики заключается в совершаемом ею эпистемическом повороте, который заключается в переоценке связей социального и биологического, большем понимании и акцентировании важности первого, объясняя сложное взаимовлияние. Данная дисциплина постулирует, что внешние социокультурные и экологические факторы интернализированы в функционирование организма посредством формирования долгосрочных биохимических изменений.

Эти механизмы могут концептуализироваться как особенная «эпигенетическая история» человека, как воплощение его жизненного опыта, окружающей действительности, интегрированные на молекулярном

уровне. Являясь в некоторой степени новой «биологизацией» социокультурной реальности, она имеет потенциал стать глубоко включенной в общественные дискурсы и практики. Знания об эпигенетических процессах представляют новый взгляд на социальное и политическое пространство. Так, эпигенетические маркеры могут быть использованы как доказательство влияния социальной несправедливости в прошлом на настоящую и последующую жизнь человека, а также его потомков. Тем не менее, такую позицию следует принимать с осторожностью, так как редуцирование сложных социальных процессов до биохимических процессов может иметь ряд негативных последствий, среди которых, прежде всего, подкрепление детерминистического мышления посредством доказательства средствами эпигенетики связи между эпигенетическими профилями и генотипами, их наследование и, следовательно, влияние на развитие будущих поколений.

ЭПИГЕНЕТИКА КАК ВЕКТОР РАЗВИТИЯ ПРЕВЕНТИВНОГО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ И СОЦИАЛЬНОЙ ПОЛИТИКИ

Эпигенетика также способствует лучшему пониманию истоков болезней и факторов здоровья, что позволяет использовать ее как дополнительный аргумент в пользу дальнейшего развития превентивных социальных политик, в том числе в области здравоохранения. Некоторые исследователи считают, что, проливая свет на тесное переплетение человеческого тела и его окружения, эпигенетика дает возможность расширить сферу охвата биоэтики до проблем окружающей среды, общественного здравоохранения и социальных условий [7].

Помимо этого, эпигенетика демонстрирует, как ранний жизненный опыт влияет на экспрессию генов в более позднем возрасте, постепенно предоставляя понимание о необходимых условиях улучшения здоровья детей в будущем. С коммерческой же точки зрения эпигенетика предоставляет дополнительные доказательства важности социальных работников, что может повысить престиж и финансирование профессий в данной области. Тщательное рассмотрение социальных детерминант здоровья может значительно улучшить превентивную медицину, позволив предотвращать широкий спектр заболеваний, включая психическое здоровье. А потенциальная наследуемость эпигенетического регулирования еще больше повышает релевантность эпигенетики, ведь если вред от социальных невзгод и токсического воздействия влияет на будущие поколения, то реализация профилактических общественных стратегий становится неотложно приоритетной.

Новая биологизация социального пространства, осуществляемая эпигенетикой, может послужить модификации представлений о работе социума и политических движений [8]. Как уже отмечалось, эпигенетика используется как доказательство влияния социальной несправедливости и плохой экологической ситуации на биологическое неравенство между людьми и даже поколениями. Это неизбежно приводит к обсуждению значения данной дисциплины для теорий справедливости. Так, некоторые исследователи подвергают сомнению противопоставление традиционных подходов Дж. Ролза, сосредоточенных исключительно на социально обусловленных различиях в жизненных возможностях, и эгалитарных теорий, которые включают врожденное или унаследованное биологическое неравенство, несправедливо сокращающие и ухудшающие жизненные возможности по факту рождения. Эпигенетика,

освещая механизмы, посредством которых социальная несправедливость воплощается, а также переносится на детей, опровергает «социальную лотерею», что стирает грань между двумя упомянутыми концепциями, проводя их синтез. В таком подходе возрастает роль государств в предотвращении эпигенетических факторов.

С одной стороны, это может стать дополнительным аргументом в пользу концепта социальной справедливости, доказывая дискриминацию бедствующих людей, более того, демонстрирование некоторыми исследованиями влияния раннего жизненного опыта на экспрессию генов в более позднем возрасте может стимулировать разработку и лоббирование продвинутых политических превентивных политик ради устранения биологического неравенства, которое, во-первых, сокращает жизненные возможности сразу после рождения, во-вторых, может передаваться через поколения.

С другой стороны, рассматривание сложных социальных проблем с биологизаторской точки зрения может привести к нежелательным последствиям. Могут возникнуть проблемы при попытке определить «идеальные» эпигеномы из-за высокой контекстности дискурса. В этом эпигенетика следует за «старшей сестрой» — генетикой, и вслед за сложностью определения идеальных или «нормальных» геномов приходит такой же вопрос об оценке эталонных эпигеномов, так как далеко не всегда на данном этапе возможно провести различие между эпигенетическими вариантами, которые ведут к более высокому риску ряда заболеваний, и вариантами, являющимися благоприятной биологической адаптацией к специфическим контекстам развития [9]. Непостоянность и обратимость эпигенетических изменений в разных клетках в разные периоды времени делают какой-либо анализ крайне проблематичным.

Так, условия окружающей среды могут быть благоприятными для населения в целом, но пагубными для какой-то конкретной группы, что ставит вопрос о границах возможного политического вмешательства и эпигенетического контроля. Также, если эпигенетическое программирование улучшает индивидуальную адаптацию к собственному контексту, то универсальные политики могут нанести непреднамеренный вред. Получается, что несправедливость определяется членством в группе, а не самими эпигенетическими признаками, тем более, недостатками они становятся в определенных условиях.

Помимо этого, предлагаемая некоторыми исследователями модель расовых различий в состоянии здоровья (например, распространенность заболеваний среди афроамериканцев) формирует отдельное этически проблемное поле относительно биологических сравнений между любыми социальными группами. Эпигенетические исследования могут дать новое представление о долгосрочных последствиях дискриминационных взглядов, дискурсов, практик и социальных структур для здоровья и благополучия отдельных групп населения, однако существует риск появления редуционистских и фаталистических взглядов на экспрессию генов, что, в свою очередь, может привести к мнению об «избыточном» или критическом эпигенетическом повреждении ряда людей, что делает с такой точки зрения превентивные социальные политики относительно них безрезультативными. Данные представления способны увеличить дискриминацию среди групп населения, приводя к еще большей маргинализации

и стигматизации отдельных категорий населения. Исходя из этого, у эпигенетики есть возможность стать новой основой для воспроизведения и консолидации различий в обществе и закрепления биологической неполноценности бедных или неблагополучных слоев общества.

Несмотря на все вышеперечисленное, стоит отметить, что неверные обобщения, присутствующие в репрезентации эпигенетики, особенно в рамках социогуманитарных дисциплин, приводят к преувеличению объяснительной способности эпигенетических механизмов. Специфическая «риторика будущего», прослеживаемая через весь технократический дискурс, и опора на предсказание и контроль как главные эпистемические ценности делают концептуализацию эпигенома инструментальной, придавая эпигенетическим факторам уникальную дискретность, которая также способна вводить в заблуждение. Исследователям следует быть осторожными с подобной «мифологизацией» эпигенетики.

ЭПИГЕНЕТИЧЕСКАЯ ОТВЕТСТВЕННОСТЬ

Отдельной проблемой является эпигенетическая ответственность, которая находит себя в противопоставлении коллективной и индивидуальной моральной ответственности за эпигенетическое здоровье [10]. Возникают дискуссии о том, как и в каких ситуациях люди могут оценивать собственные эпигенетические риски и риски своего ребенка. Более того, ребром ставится вопрос об оценке эпигенетического вреда, нанесенного в результате добровольных и осознанных действий (что является отдельной проблемой).

Отдельно выделяется метаэтическая проблема «неидентичности», которая поднимает вопрос о моральной предпочтительности того или иного действия, направленного на будущие поколения. Она затрагивает эпигенетические предпосылки рождения и его уникальную среду. Эпигенетические исследования, как и генетические [11], показывают особую темпоральность зачатия и рождения, неповторимую ситуацию, в которой появляется конкретный индивид. Эпигенетическая ответственность родителей консеквенциально приводит к моральному обязательству всех родителей производить максимально хорошее потомство, руководствуясь принципом репродуктивной свободы, стигматизируя и обесценивая жизнь больных людей. Так не всякая жизнь оказывается достойной проживания, а лишь обладающая определенной степенью благополучия. Это приводит нас к сложности оценки пользы и вреда существования.

Характеристика эпигенетики, как антидетерминистской или недетерминистской, может оказываться поспешной или неверной, так как строится на упрощении и эпигенетики, и генетики, которой она противопоставляется. Противоречивость заключается в детерминированности самого языка исследований данной дисциплины. Помимо этого, в ряде случаев можно говорить об эпигенетическом детерминизме, например, перинатальное или детское воздействие можно назвать таким же предопределенным, как и отдельные гены. Эпигенетический детерминизм, в свою очередь, может привести к дискуссиям о конфиденциальности информации о эпигеноме, подобно спорам о доступе к генетической информации. Некоторые эпигенетические данные могут производить даже большие опасения, так как они предоставляют информацию не только о рисках заболеваний/текущих болезнях, но и о

предыдущем образе жизни. Так, профили экспрессии микроРНК в крови могут быть сопоставлены с конкретным индивидом с вероятностью 90% [12]. Это может привести к последствиям, которые будут препятствовать исследованиям и медицинской практике.

Примечательна и разработка использования эпигенетики в юриспруденции. Возможно, она позволит проследить вред, нанесенный воздействием химических веществ. Тут присутствуют две проблемы: во-первых, сложно количественно оценить степень эпигенетического вреда, во-вторых, время латентного периода до появления симптомов воздействия может быть больше сроков давности. Но все же разработка, например, долгосрочных неврологических и психологических последствий эпигенетического вреда может привести к переосмыслению уголовной ответственности.

Конечно, эпигенетика влияет и на репродуктивную сферу. Так, расширяется область «материнского воздействия», анализу подвергается не только репродуктивный период, но и жизнь матерей до деторождения, что трактуется некоторыми с опаской, так как рассмотрение материнского тела как «эпигенетического вектора» может привести к усилению контроля над женщинами. Рассмотрению подвергаются и ВРТ (вспомогательные репродуктивные технологии), наравне с суррогатным материнством, которые влияют на эпигенетическое программирование и, соответственно, здоровье будущих детей, в результате чего поднимается этический вопрос о противоречии между снижением риска врожденных заболеваний и отклонений и репродуктивной автономией.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Эпигенетическое тестирование в будущем может открыть новые возможности для персонализированной медицины, позволяя использовать эпигенетические маркеры для более эффективного раннего выявления, диагностирования и прогнозирования заболеваний, включая рак, сердечно-сосудистые, респираторные и нейродегенеративные, а также для индивидуального подбора наиболее эффективных лекарств, действующих на эпигенетические механизмы (фармакоэпигенетика) [13].

Тем не менее, значение эпигенетики для общественного благополучия и здоровья не стоит переоценивать, так как эта дисциплина до сих пор находится в зачаточном состоянии. В настоящее время отсутствуют безоговорочные доказательства эпигенетического наследования у людей, более того следует разрешить крайне важный метаэтический вопрос относительно прескриптивной и нормативной ценности эмпирических данных эпигенетики.

Исходя из всего вышеперечисленного, можно выделить ряд основных проблем эпигенетических исследований для социогуманитарных дисциплин [14].

1. Дихотомия природа–воспитание.
2. Биологизация социального пространства.
3. Общественное здравоохранение и превентивные стратегии.
4. Репродуктивная политика и родительская ответственность.
5. Политическая теория (в частности теории справедливости).
6. Стигматизация и неоевгеника.
7. Защита конфиденциальности.
8. Юридическое сопровождение.

Хоть и постулируемая некоторыми исследователями исключительность феномена эпигенетики не оправдывает

себя, так как дискурс эпигенетики скорее является важным расширением идей, уже распространенных в генетике, данная область исследований является одним из характерных примеров нарастающей тенденции к новому синтезу междисциплинарного исследования человека и преодоления редукции в процессе осмысления, важную роль в котором выполняет философия, в частности биоэтика [15].

Автор также выражает искреннюю надежду на дальнейшую разработку данных проблемных полей, особенно российскими исследователями ввиду малой освещенности социогуманитарных проблем эпигенетики в отечественной литературе. Разработка потенциальных последствий эпигенетических исследований могут дополнить и развить идеи в этических, социальных и правовых теориях.

Литература

1. Фролов И. Т. Жизнь и познание. Philosophers on Their Own Work. 1984: 37 с.
2. Jirtle RL, Skinner MK. Environmental epigenomics and disease susceptibility. *Nat Rev Genet.* 2007; 8 (4): 253–262.
3. Waddington CH. The epigenotype. *Endeavor.* 1942; 1 (1): 18–20.
4. Dubois M, Louvel S, Le Goff A, Guaspare C, Allard P. Epigenetics in the public sphere: interdisciplinary perspectives. *Environmental Epigenetics.* 2018; 5(4). Available on: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6812041/>
5. Alegria-Torres JA, Baccarelli A, Bollati V. Epigenetics and lifestyle. *Epigenomics.* 2011; 3 (3): 267–277.
6. Meloni M. Epigenetics for the social sciences: Justice, embodiment, and inheritance in the postgenomic age. *New Genetics and Society.* 2015; 34 (2): 125–151.
7. Dupras C, Ravitsky V, Williams-Jones B. Epigenetics and the environment in bioethics. *Bioethics.* 2014; 28 (7): 327–334.
8. Huang JY, King NB. Epigenetics Changes Nothing: What a New Scientific Field Does and Does Not Mean for Ethics and Social Justice. *Public Health Ethics.* 2017; 11 (1): 69–81.
9. Stapleton G, Schröder-Bäck P, Townend D. Equity in public health: An epigenetic perspective. *Public Health Genomics.* 2012; 16 (4): 135–144.
10. Chiapperino L, Testa G. The epigenomic self in personalized medicine: Between responsibility and empowerment. *The Sociological Review.* 2016; 64 (1): 203–220.
11. Попова О. В., Попов В. В. Биосоциальность, генетизация, биоидентичность: Социально-философский взгляд // Горизонты гуманитарного знания. 2020. № 4. Доступно на: <https://journals.mosgu.ru/ggz/article/view/1306>
12. Backes M, Berrang P, Hecksteden A, et al. Privacy in epigenetics: Temporal linkability of MicroRNA expression profiles. Available on: https://www.usenix.org/conference/usenixsecurity16/technical-sessions/presentation/backes_epigenetics
13. McNally B, Linder M, Valdes R. Epigenetic primer for diagnostic applications: a window into personalized medicine. *Personalized Medicine.* 2014; 11 (3): 323–337.
14. Dupras C, Saulnier KM, Joly Y. Epigenetics, ethics, law and society: A multidisciplinary review of descriptive, instrumental, dialectical and reflexive analyses. *Soc Stud Sci.* 2019; 49 (5): 785–810.
15. Белкина Г. Л., Корсаков С. Н. Возможности и границы общенаучных и философско-антропологических подходов в изучении человека. *Биоэтика и гуманитарная экспертиза.* 2011; 5: 67–86.

References

1. Frolov IT. Zhizn' i posnanie. Philosophers on Their Own Work. 1984: 37 s. Russian.
2. Jirtle RL, Skinner MK. Environmental epigenomics and disease susceptibility. *Nat Rev Genet.* 2007; 8 (4): 253–262.
3. Waddington CH. The epigenotype. *Endeavor.* 1942; 1 (1): 18–20.
4. Dubois M, Louvel S, Le Goff A, Guaspare C, Allard P. Epigenetics in the public sphere: interdisciplinary perspectives. *Environmental Epigenetics.* 2018; 5 (4). Available on: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6812041/>
5. Alegria-Torres JA, Baccarelli A, Bollati V. Epigenetics and lifestyle. *Epigenomics.* 2011; 3 (3): 267–277.
6. Meloni M. Epigenetics for the social sciences: Justice, embodiment, and inheritance in the postgenomic age. *New Genetics and Society.* 2015; 34 (2): 125–151.
7. Dupras C, Ravitsky V, Williams-Jones B. Epigenetics and the environment in bioethics. *Bioethics.* 2014; 28 (7): 327–334.
8. Huang JY, King NB. Epigenetics Changes Nothing: What a New Scientific Field Does and Does Not Mean for Ethics and Social Justice. *Public Health Ethics.* 2017; 11 (1): 69–81.
9. Stapleton G, Schröder-Bäck P, Townend D. Equity in public health: An epigenetic perspective. *Public Health Genomics.* 2012; 16 (4): 135–144.
10. Chiapperino L, Testa G. The epigenomic self in personalized medicine: Between responsibility and empowerment. *The Sociological Review.* 2016; 64 (1): 203–220.
11. Popova OV, Popov VV. Biosocialnost', genetisatsiya, bioidentichnost': Socialno-filosofskiy vsglyad. *Gorysonti gumanitarnogo znaniya.* 2020. № 4. Available on: <https://journals.mosgu.ru/ggz/article/view/1306>. Russian.
12. Backes M, Berrang P, Hecksteden A, et al. Privacy in epigenetics: Temporal linkability of MicroRNA expression profiles. Available on: https://www.usenix.org/conference/usenixsecurity16/technical-sessions/presentation/backes_epigenetics
13. McNally B, Linder M, Valdes R. Epigenetic primer for diagnostic applications: a window into personalized medicine. *Personalized Medicine.* 2014; 11(3): 323–337
14. Dupras C, Saulnier KM, Joly Y. Epigenetics, ethics, law and society: A multidisciplinary review of descriptive, instrumental, dialectical and reflexive analyses. *Soc Stud Sci.* 2019; 49 (5): 785–810.
15. Belkina GL, Korsakov SN. Vosmozhnost'i i granitsi obschenauchnogo i filosofsko-antropologicheskix podxodov v izuchenii cheloveka. *Bioethika I gumanitarnaya ekspertisa.* 2011; 5: 67–86. Russian.