

СОЦИОКУЛЬТУРНЫЕ АСПЕКТЫ ПРЕКОНЦЕПЦИОННОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ

А. О. Борисова [✉], Р. С. Нестеров

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

Прекоцепционное генетическое тестирование на носительство (ПГТ(Н)) стало заметным социокультурным явлением, поставив перед индивидом и обществом различные этические вопросы. Проблема информирования пациента касательно рисков рождения детей с генетическими патологиями включает в себя спектр вопросов, касающихся вероятностного характера генетических данных, проблемы детерминизма, а также стоимости и качества медико-генетического консультирования. Профилактические задачи генетики неизбежно ставят вопрос о границах автономии пациента и взаимной ответственности индивида и общества. В статье приведен этико-философский анализ социокультурных аспектов ПГТ(Н), включающих в себя неоевгенические черты профилактики, проблемы гибриса и генетического фатализма.

Ключевые слова: прекоцепционное генетическое тестирование, медико-генетическое консультирование, этика, этические проблемы генетики, социокультурные аспекты генетики

Финансирование: проект РНФ. № 19-18-00422.

Вклад авторов: А. О. Борисова — разработка концепции статьи, составление резюме, обзор публикаций по теме статьи, анализ научного материала, написание текста; Р. С. Нестеров — обзор публикаций по теме статьи, подбор эмпирических данных статьи, написание текста.

✉ **Для корреспонденции:** Александра Олеговна Борисова
ул. Островитянова, 1, г. Москва, Россия; borissova@yandex.ru

Статья поступила: 21.05.2023 **Статья принята к печати:** 28.08.2023 **Опубликована онлайн:** 30.09.2023

DOI: 10.24075/medet.2023.020

SOCIOCULTURAL ASPECTS OF PRECONCEPTION GENETIC TESTING

Borisova AO [✉], Nesterov RS

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russia

Preconception genetic testing for carrier diseases (PGT(C)) became a noticeable sociocultural phenomenon that raised various ethical issues with the individual and society. The issue of informing patients about the risks of giving birth to children with genetic abnormalities includes a range of questions about the probabilistic nature of genetic data, determinism, and cost and quality of medical and genetic counseling. Preventive tasks of genetics inevitably raise a question about the borders of a patient's autonomy and mutual responsibility of the individual and society. In this article, ethical and philosophical analysis of sociocultural aspects of PGT(C) has been presented, including neoevgenic prevention traits, hubris and genetic fatalism.

Key words: preconception genetic testing, medical and genetic counseling, ethics, ethical problems of genetics, sociocultural aspects of genetics

Financing: Russian Science Foundation project No. 19-18-00422.

Author contribution: Borisova AO — development of the article concept, preparation of resumes, review of related publications, analysis of scientific data, writing a text; Nesterov RS — review of related publications, selection of empirical data, writing a text.

✉ **Correspondence should be addressed:** Aleksandra O. Borisova
ul. Ostrovityanova, d. 1, Moscow, Russia; borissova@yandex.ru

Received: 21.05.2023 **Accepted:** 28.08.2023 **Published online:** 30.09.2023

DOI: 10.24075/medet.2023.020

Различные виды генетического тестирования стали неотъемлемой частью жизни современного общества, породив ряд социальных явлений, встроенных в культуру на различных мировоззренческих уровнях.

Появившиеся в 2008 г. методики NGS (Next-generation sequencing), позволили быстро секвенировать нуклеотидную последовательность ДНК, РНК и другие биополимерные молекулы. Методы NGS отличаются небольшой стоимостью (за 15 лет стоимость секвенирования ДНК снизилась в 100 тысяч раз [1]) и высокой точностью по сравнению с прежними технологиями — благодаря этому генетические исследования стали доступны для врачей-клиницистов разных специальностей и для широкого круга пациентов. На этой почве зародились новые практики заботы о здоровье, связанные с генетическим тестированием с целью определить риски заболеваний и спортивных травм, предрасположенности к ожирению и другим метаболическим проблемам, чувствительность

к лекарствам, а также прогнозирование репродуктивных возможностей. Кроме того, экономически стимулируемое желание узнать о себе что-то новое и интересное, привело к развитию потребительской генетики — направления исследований, цели которых далеки от прикладных задач медицины и носят, скорее, развлекательный характер. Это, например, тестирование на этническую принадлежность, поиск родственников, выбор косметических и уходовых средств. Прибегнуть к генетическому тестированию теперь может каждый желающий, минуя врачебные назначения — генетические лаборатории контактируют напрямую с потребителем, что вносит новый взгляд на генетическую информацию. Привычные иерархические алгоритмы медицины нарушаются [1], генетика выходит за рамки здравоохранения и становится частью жизни современного общества и весомым сектором экономики.

Таким образом, новая геномика стала широкомасштабным социальным явлением, новым вызовом для индивида и общества.

Прекоцепционное генетическое тестирование на носительство (ПГТ(Н)) остро поставило вопрос соотношения профилактики и репродуктивной автономии пациента, а также породило ряд этических противоречий. Успешный опыт программ ПГТ(Н) стал популяризоваться и ставить такие этические вопросы, как вынужденный выбор или моральное обязательство по отношению к своим будущим детям, сконструированные на культурных представлениях о здоровье, благополучии, счастье.

Эти ценностные конструкты с одной стороны и свобода и право индивида на медицинские ресурсы с другой стороны составляют картину сложного морального выбора. Этот выбор сдвигается в сторону интересов индивида в одних случаях и общества в других. Например, в случае профилактики интересы общества преобладают.

Преследуя благие цели профилактики различных тяжелых заболеваний, медицинская генетика расширила спектр ценностных ориентиров далеко за пределы биологического понимания здоровья. Желание улучшить здоровье популяции привело к тому, что индивидуальная свобода оказалась поставлена под угрозу. Пациентская автономия по мере развития генетических технологий и появления потребительской геномики стала более уязвимой и зависимой. Моральные дилеммы «правильного выбора» встраиваются в социальную ткань в контексте медиализации на уровне прогностических и терапевтических решений, каждое из которых произрастает на социокультурной почве. Репродуктивная автономия в контексте ПГТ(Н) приобретает особые черты, проанализировать которые представляется крайне важным с точки зрения современной биоэтики.

В статье рассматриваются культурные факторы формирования общественных представлений о здоровье в контексте генетического тестирования, а также приведен анализ социальных явлений, порожденных технологиями ПГТ(Н).

1. ПРЕКОЦЕПЦИОННОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ КАК НОВЫЙ ВЫЗОВ ОБЩЕСТВУ

1.1 Социальные тенденции генетических исследований на носительство в России

Несмотря на относительную новизну, услуги по генетической диагностике набирают большую популярность среди граждан России — по оценкам экспертов, отмечается рост рынка генетического тестирования.

Используя метод контент-анализа средств массовой информации (СМИ), в рамках данной статьи мы обратили внимание на популярность ДНК-тестирования среди населения.

По данным, опубликованным в отчете маркетинговой компании Smart Consult, в ходе вторичного анализа данных было выявлено, что производители указывают на рост спроса на свои услуги в 2021 г. В ходе анализа данных аналитики выяснили, что российский рынок генетических тестов в среднем в год увеличивается на 15% по охвату и к 2025 г. расходы на ДНК тестирование достигнут 5 млрд. рублей [2].

В отчете ООО «Центр Генетики и Репродуктивной Медицины «Генетико» за 2020 г. замечен спад по вырученной прибыли по сравнению с 2019 г. на 10% [3]. Авторы отчета отмечают, что спад потребности в генетических тестах связан с пандемией COVID-19. В данный период гражданам были ограничены в передвижении и в целом

реже обращались за медицинской и диагностической помощью, не связанной с профилактикой и лечением коронавирусной инфекции.

Респонденты-производители генетических тестов, опрошенные в рамках исследования, проводимого Forbes, отмечали при этом, что в 2021 г. спрос на их продукцию значительно возрос по сравнению с 2020 г. Российская компания Genotek в опросе сообщила, что ежегодно в 2,5 раза увеличивается востребованность их услуг [4].

Результаты подобных исследований и опросов позволяют определить экономическую роль услуг генетического тестирования и их востребованность для населения, что в свою очередь указывает и на социальную значимость.

Безусловный вклад в увеличение востребованности генетического тестирования вносят повсеместная пропаганда и популяризация здорового образа жизни. Несмотря на более высокую стоимость генетических тестов в России по сравнению с США (в 2–3 раза) [5], в настоящее время, помимо людей с высоким уровнем дохода, увеличилось потребление генетических тестов и среди людей со средним уровнем достатка. Однако сегодня людей больше интересует не рождение здоровых детей, а текущие личные проблемы, связанные с избыточным весом, мышечной массой, риском развития тяжелых сердечно-сосудистых заболеваний, сахарного диабета и др. [6].

Например, по данным исследования НМИЦ эндокринологии, значительно увеличился спрос на генетическое тестирование в РФ в 2021 г., что на 16% больше, чем в 2020 г. Авторы исследования, ссылаясь на Н. Г. Мокрышеву, отмечают: «генетика занимает все большее место в современной медицине по четырем основным направлениям, в том числе в пренатальной диагностике, предиктивной медицине и различных скринингах» [7].

Ссылаясь на экспертное мнение, М. Д. Логачева и В. С. Пушкарев утверждают [8], что постепенно стоимость генетического тестирования будет снижаться. Снижение стоимости также может положительно повлиять на востребованность тестирования среди населения и на масштабирование услуги, в том числе ПГТ(Н), на государственном уровне.

При анализе правовых рисков, связанных с генетической дискриминацией, Е. Е. Богданова прямо отвечает, что запрос общества на информацию о ДНК резко возрос. Вместе с тем, возросла и «значимость генетической информации, содержащейся в ДНК человека» [9].

К. З. Ревязан, анализируя зарубежный опыт относительно психосоциальных, этических и иных аспектов генетического тестирования обращает внимание на следующий факт. «После получения информации о преимуществах проведения генетического скрининга на носительство моногенных рецессивных заболеваний у большинства лиц даже без отягощенного анамнеза формируется к нему положительное отношение» [10]. Авторы упоминают исследование, которое проходило в США в 2019 г., в рамках которого участники получали знания и информацию о скрининге. «Подавляющее большинство пациентов сообщили о положительном (45,2%) или нейтральном (48,2%) отношении к нему, а также считали, что скрининг необходимо предлагать всем беременным женщинам. Однако при ответе на вопрос о желании пройти скрининг на носительство

только 34,2% ответили положительно, 51% были не готовы, остальные сомневались. Полученные результаты значимо не различались между исследуемыми группами пациентов. Нежелание пройти скрининг объяснялось нехваткой времени, отсутствием готовности менять свои репродуктивные планы при выявлении носительства, финансовыми ограничениями, так как участники не считали нужным тратить деньги на «гипотетическую возможность носительства», что лишний раз свидетельствует о необходимости повышения уровня образования населения» [11].

Образованность благополучателей (пациентов) и медицинских работников вносит вклад в востребованность и спрос данной услуги среди населения.

1.2. Проблемы информирования

Информирование — одна из наиболее этически сложных задач в генетике, поскольку именно момент информирования является точкой зарождения конфликта интересов индивида и общества.

Особенностью генетической информации, сообщаемой пациенту, является ее вероятностный характер и сложность интерпретации данных.

Усложнение задач информирования пациента в ходе генетического консультирования формирует специфические требования к формам добровольного информированного согласия, включающие образовательную и разъяснительную задачи. «Пациентам необходимо объяснять комплекс разных аспектов, касающихся вероятностно-прогностической и семейной специфики генетических данных, возможность изменения интерпретации результатов со временем, что придает особое значение понятности и читаемости форм ДИС. <... > Предоставление информации в общем виде нацелено на то, чтобы избежать бесполезных и даже потенциально вредных эффектов информирования, при этом обеспечивая необходимые для принятия решения сведения. Однако важно, чтобы пациент осознавал особенности генетической информации, понимал ее значение для кровных родственников и ее зависимость от постоянно изменяющихся геномных баз» [12].

В ходе консультации врач-генетик получает массивный объем данных, клиническое значение которых может варьироваться в зависимости от вариантов последовательности ДНК.

В. Л. Ижевская и Е. Е. Баранова подразделяют их на три группы:

- «– варианты, связь которых с заболеванием установлена ранее, что позволяет подтвердить диагноз;
- варианты, которые могут иметь отношение к состоянию здоровья человека, но не связаны с первоначальной целью тестирования (вторичные или неожиданные находки);
- варианты неопределенного значения, связь которых с патологией в настоящее время не доказана.

Интерпретация выявленных генетических вариантов может быть затруднена из-за недостатка знаний о их патогенности или доброкачественности (так называемые варианты неопределенного значения), она может меняться со временем при накоплении научных знаний или клинических наблюдений. При обнаружении некоторых генетических вариантов можно с высокой вероятностью предсказать заболевание только в контексте

медицинского или семейного анамнеза соответствующего заболевания» [13].

Прекоцепционное генетическое тестирование предоставляет данные о вероятности рождения ребенка с патологией. Эта вероятность, несмотря на ее процентное выражение, является серьезным источником стресса и порождает различные линии поведения вплоть до отказа от деторождения или намеренного избегания генетического тестирования. Например, профилактические меры по борьбе с талассемией на Кипре в 1970-е гг. спровоцировали в обществе страх рождения больного ребенка до такой степени, что это привело к снижению рождаемости и увеличению числа аборт. Люди, имеющие здорового ребенка, не хотели испытывать судьбу и рисковать, довольствуясь своим положением, а имеющие уже больного ребенка не желали повторять травматичный опыт, поэтому также отказывались от деторождения. Американский антрополог Пол Рабиноу называет подобное самоограничение «генетическим ноцебо» [14].

Информация, получаемая пациентами на консультации, с одной стороны, помогает им принимать решения относительно своего будущего, а с другой стороны, зачастую не соответствует их культурному и образовательному уровню, вследствие чего возникает ложное представление о болезни — иногда поверхностное и слишком оптимистичное, а иногда слишком негативное и гнетущее. Для представителей традиционных культур, например, таких как консервативные евреи, подобная информация может стать довлеющей по причине ответственности перед будущим поколением и опасности невольного раскрытия конфиденциальной информации в небольшой общине, где все друг друга знают.

Восприятие генетической информации в ходе консультирования ложится на уже имеющиеся ожидания пациента. Причем эти предварительные представления могут варьироваться от полной неопределенности до вполне четкой модели со своими объяснениями. Согласно исследованию Роны Маклеод [15], даже если по результатам тестирования не была выявлена наследственная причинность, пациенты все равно ее искали. Попытки проанализировать причины болезни имели оттенок предвзятости.

Также можно отметить отсутствие понимания того, что повлечет за собой генетическое консультирование. Несмотря на то, что многие пациенты уже имели опыт общения с врачом по поводу генетики на доклиническом этапе, полученная на консультации информация стала для них неожиданной, а самым главным вопросом к врачу-генетику были те, которые давали максимальную определенность, т.е. вопросы по типу «да/нет». Преимущественно речь шла о факте наследственности, о рисках для пациента и его семьи и возможности повлиять на них. Причем эти возможности чаще делегируются врачу, что дает чувство безопасности пациенту [15].

Исследование процедуры генетического консультирования, проводившееся в Канаде в 2013 г., показало, что основной проблемой является низкий уровень осведомленности о генетических заболеваниях в обществе в целом. Пациенты приходят в надежде получить больше информации и от процесса консультирования зависит их психо-эмоциональное состояние [16].

Вопрос защиты личных данных в ходе генетического консультирования на носительство также является актуальным. Несмотря на меры обеспечения конфиденциальности в программе профилактики болезни

Тей-Сакса в рамках программы «Дор-Йешорим», возникает вопрос об уязвимости индивидов в малой социальной группе верующих, где проводилось ПГТ(Н). Так называемая «общинная генетика» помогает выстраивать механизмы профилактики благодаря устоям и авторитетам, но в то же время сопряжена с риском невольного раскрытия информации, по мнению израильского исследователя А. Раца, так как внутри небольшого сообщества по косвенным признакам окружающие могут догадываться о причинах расторжения помолвки и подвергнуть носителя и его семью дискриминации.

Таким образом, прогностический характер требует изменения модуса взаимоотношений «врач–пациент», как с учетом глубины понимания рисков и выгод для пациента, так и с учетом его культурной принадлежности и психоэмоционального состояния.

Информирование охватывает не только проблему получения ДИС, но и получения информации [17], консультирования по вопросам предрасположенности к наследственным заболеваниям [18].

З. М. Султанаева и коллеги, ввиду низкого охвата семей информированием о методах диагностики и медицинских технологиях, провели социологическое исследование отношения женского населения к методам генетических исследований и генетического просвещения среди 698 женщин репродуктивного возраста.

Результаты исследования показали, что большая часть участниц исследования (70,5%) отмечают важность знаний и информации относительно наследственных заболеваний. Респондентам был задан вопрос о необходимости проведения медико-генетического консультирования. Так, 38,4% респондентов считает необходимым проводить его «при вступлении в брак, 47,9% при беременности и 24,2% только людям из семей с наследственными заболеваниями».

Стоит обратить внимание, что часть респондентов, участвующих в опросе, при ответе на вопрос относительно решения о проведении пренатальной диагностики в 25,7% случаев считают, что решение должен принимать врач.

В рамках вышеупомянутого опроса, участникам также было предложено ответить на вопрос о форме согласия на проведение ДНК-тестирования. 32,3% респондентов считают, что для проведения процедуры достаточно устной договоренности, «28,5% — необходимо письменное согласие с подписью обследуемого, 38,5% — обязательно письменное информированное согласие с подписью врача и пациента» [19].

1.3 Профилактика vs репродуктивная автономия

Основными целями ПГТ(Н) являются снижение рисков рождения детей с патологиями и получение информации о своем здоровье.

Как показывают примеры профилактических программ в странах Запада, для достижения первой цели нередко приходится смещать фокус внимания с интересов индивида на интересы общества. Это ставит вопрос о границах автономии пациента. Сама идея профилактики подразумевает вполне конкретные решения, которые не всегда могут совпадать с ожиданиями пациента или его жизненными ценностями.

Моральной основой взаимоотношений врача и пациента является правдивость, которая может быть интерпретирована как «право знать», т.е. получить максимально полную и достоверную информацию, чтобы

на ее основе принять решение. Причем это решение непременно должно быть самостоятельным и без внешнего давления, чтобы соблюдался принцип автономии пациента.

Автономные решения могут трактоваться по-разному. С одной стороны, это часть практики заботы о здоровье, с другой стороны — ответственное отношение к родительству, желание дать своим будущим детям лучшее. Однако именно на чувстве ответственности и долга строится риторика «моральной обязанности» перед обществом. «Зачем рожать инвалида? Зачем обрекать ребенка на страдания?» — вопрошает коллективное «я» друзей, родственников, сограждан. Социальные ожидания, сконструированные как мечты об идеальном здоровом обществе, не просто носят утопический характер, но делают репродуктивный выбор человека зависимым от его окружения и ценностных установок общества. Генетические данные становятся инструментом контроля и власти, в некоторых порождая так называемую «генетическую дискриминацию». В период пандемии коронавируса в штатах Вашингтон и Алабама в США больницы обвинялись в дискриминационной политике сортировки больных, которая не давала доступ к таким дефицитным ресурсам, как аппараты ИВЛ, на основании данных о генетической патологии, относящейся к группам хронических заболеваний или умственных отклонений [20].

В обществе, где семьи с детьми-инвалидами подвергаются осуждению, в условиях возрастающего влияния потребительской геномики, страхи становятся инструментом рекламных спекуляций, а пациентские решения формируются в заведомо стрессовой ситуации.

Весьма показательным является высказывание депутата Государственной Думы И. Лебедева о девочке-инвалиде, спровоцировавшее бурное обсуждение в СМИ и социальных сетях в 2017 г.: «Зачем таким детям разрешают появляться на свет, ведь это мучение, а не жизнь?! Современная медицина определяет патологию заранее» [21].

Согласно исследованиям, стигматизация ведет к социальной изоляции родителей от семьи и общества, психологическому выгоранию, суицидальным мыслям.

Выход из этой ситуации с помощью генетического консультирования, в частности, М. Ватанабе предлагает для решения проблем межличностных отношений в семье [22].

Другим важным аспектом автономного решения является возможность лечения диагностированного заболевания, но в настоящее время 95% генетических патологий не лечатся.

Таким образом, получая информацию о носительстве, пациент попадает в ситуацию суперпозиции, когда выбор есть, но в то же время его нет.

Автономия пациента и профилактические задачи здравоохранения сплетаются в сложный орнамент биосоциальности, который можно описать как совокупность представлений человека о себе как живом организме на основе социокультурных представлений о здоровье и возможностях повлиять на него.

Размышляя о взаимосвязи регуляторных механизмов общества модерна, Пол Рабиноу описывает парадигму социальной реальности, которая стремится конструировать и изменять природу сообразно культурным представлениям. Он прослеживает исторический переход от конструирования общества по моделям природы к конструированию природы по модели культуры — это система социальных практик, развивающихся на базе новой геномики.

Ссылаясь на Р. Кастеля («Управление рисками», 1981), Рабиноу описывает изменение социальных технологий, которое «...сокращает прямое терапевтическое вмешательство и замещает его усилением превентивного административного управления группами населения, находящимися в зоне риска».

Попытки преодоления разногласий между природой и культурой выражаются в проецировании ценностей как с природы на культуру, так и с культуры на природу.

Французский философ и социолог Бруно Латур наделяет свойствами агентности не только индивидов, но и объекты, идеи, технологии. В его акторно-сетевой теории технологии приобретают статус привилегированного объекта. Опираясь в рамках Парижской школы семиотики, Латур заявляет, что «научный факт конституируется между обществом и природой во взаимодействии гетерогенных субъектов/объектов» [23]. Трактую социокультурные последствия ПГТ(Н) на основе теории Латура, можно сказать, что генетике делегируются компетенции общества. Следуя той же логике, сам человек уже представляет собой не пассивный социальный субъект, а сложный ансамбль природного и социального, гибридную акторную систему саму в себе.

К тому же, даже проявившиеся в фенотипе генетические патологии могут восприниматься не как тотальная неудача и жалкое безрадостное существование, а как особый образ жизни. Такие примеры приводит в своей работе «Дьявольский ген» Б. М. Ассаэль: «вспоминается судьба Мишеля Петруччани, гения музыки, страдавшего несовершенным остеогенезом и преждевременно умершего по причине осложнения патологии. Кто может сказать, что его жизнь не стоила того, чтобы ее прожить? Мишель решился на продолжение рода, осознавая высокую вероятность появления на свет больного ребенка, но он воспринимал свое состояние лишь как явление, а не как болезнь» [24]. Многочисленные пациентские организации только подтверждают подобный взгляд и стремятся доказать, что жить достойно и иметь возможность самореализации в цивилизованном обществе может каждый вне зависимости от наличия врожденной патологии.

Таким образом, автономия пациента может реализоваться в рамках системы социальных представлений о здоровье, в которых устоявшиеся ценности сплетаются с надеждами и опасениями относительно современных биомедицинских технологий. При этом мечтательная устремленность к идеальной жизни, которую можно прогнозировать и конструировать, прагматически уравнивается социальной реальностью и ее индивидуальным психологическим восприятием.

2. КУЛЬТУРНЫЕ ЛАНДШАФТЫ В ПОЛЕ ЗРЕНИЯ ЭТИКИ

2.1. Неоевгенические черты ПГТ(Н)

До 80-х годов XX в. генетическое консультирование носило профилактический характер, однако множество вопросов касательно социальной справедливости и неоевгенических веяний в геномике изменили вектор процедуры информирования в сторону недирективного предоставления информации о здоровье. Если представить, что система здравоохранения информирует пары на предмет носительства, не ставя задачу сокращения числа рождения больных детей, то акцент смещается в сторону распределения социальных и экономических ресурсов государства.

Создание «идеального здорового ребенка» стало одним из элементов мозаики коллективных надежд и ожиданий, основанных на открытиях проекта «Геном человека». Безусловно, в новой геномике мы видим множество евгенических черт, которые хотя и не связаны с физическим уничтожением автономных живых организмов, тем не менее вызывают множество вопросов касательно этической стороны генетических технологий.

Неоевгенические черты в генетике проявляются в разных сценариях действий. Первый — это пренатальная диагностика (НИПТ или инвазивные методы), несмотря на то что это направление нельзя назвать селективным, перспектива аборта по медицинским показаниям создает моральную напряженность. При проведении обследования предлагается профилактировать патологию посредством аборта. Для семьи, ожидающей желанного ребенка или просто не приемлющей аборт по личным убеждениям, такой сценарий становится стрессовым. Альтернативой развития событий при соблюдении уважения автономии пациента может стать перинатальная паллиативная помощь — система поддержки естественного хода событий и проживания опыта родительства даже при самом неблагоприятном прогнозе. Опыт зарубежных стран, таких как Нидерланды, США и Канада, показывает, что программы паллиативной помощи помогают менее травматично пройти ситуацию рождения и смерти ребенка с тяжелой патологией.

Еще одним этическим аспектом пренатальной генетической диагностики является ее немедицинский характер прогнозирования. В случае с патологиями не угрожающими жизни, такими как синдром Дауна, прогноз опирается не на факт угрозы жизни матери или тяжелой инвалидности ребенка, а на представления о качестве жизни. Прогнозирование не лишено стигматизации как со стороны общества, так и со стороны медицинских работников.

Второй сценарий генетического тестирования — это преимплантационная диагностика и отбор здоровых эмбрионов в ходе экстракорпорального оплодотворения (ЭКО). Если взглянуть на правовой и моральный статус эмбриона как субъект морального отношения, то отбор здоровых эмбрионов и уничтожение патологичных имплицитно ставят вопрос о большей ценности одних людей перед другими.

Неоевгенические черты встроены в саму идею популяционной профилактики, что порождает биоэтическую дискуссию о справедливости в обществе в условиях генетизации. Острота этой дискуссии снижается по мере перехода главных задач генетического консультирования от профилактики к информированию, когда профилактика становится свободным, а не вынужденным выбором для пациента. Таким образом, информирование является основанием для репродуктивного выбора.

В то же время, если смоделировать принятие пациентского решения как полностью автономное, свободное от внешнего давления профилактической политики государства, возникает вопрос, что делать обществу, если, пользуясь возможностями потребительской геномики, родители будут выбирать наследственные признаки не только по принципу исключения тяжелых заболеваний, но и по субъективным представлениям — например, склонность к полноте или цвет глаз. Должно ли общество высказывать свою оценку таким явлениям или должно оставить подобные решения неприкосновенными?

С точки зрения биоэтики можно предположить, что здоровый баланс пациентского прагматизма должен

определяться не столько на ориентирах «желательных» и «нежелательных» признаков, сколько на моральных ценностях индивидуума или пары вкупе с мерами социальной и медицинской поддержки.

2.2 Геномика в роли Пигмалиона. Проблема гибриса как неотъемлемой черты профилактических прогнозов

Образ Пигмалиона, влюбленного в свое творение, стал яркой метафорой в гуманитарных исследованиях генетики (Lucas J. Matthews, Ruth Ottman, Paul S. Appelbaum, Cleaver J E, Vuksanovic L.) [25]. Действительно, прогностические надежды и утопичность имплицитно связаны с высоким уровнем эмоциональной вовлеченности участников дискурса. Желание достичь идеала совершенно искренне, а профилактические цели — морально и экономически обоснованы.

Руководство рисками ставит акторов медико-генетического взаимодействия (генетиков-исследователей, врачей-клиницистов и пациентов) в позиции вершителей судьбы, желающих из самых лучших побуждений эти риски минимизировать. Прогнозирование счастливого будущего становится метазадачей ответственного медработника и разумного пациента — автономное решение о рождении или нерождении. Эвристическая ценность преконцепционного генетического тестирования на носительство возрастает вкупе с постулированием высоких целей. Однако каковы эти цели?

Они, безусловно, глобальны. Забота о здоровье своей страны и человечества в целом встраиваются, по выражению П. Рабиноу, «в социальную ткань на микроуровне благодаря множеству биополитических практик и дискурсов» [26] и становятся мощной силой в деле изменения общества — даже более мощной, чем революция в физике.

Подобные цели зиждутся на излишней самоуверенности и высокомерии, или иначе говоря, гибрисе — это свойство людей, обладающих большой властью или считающих себя таковыми. Концепция гибриса может быть применена к проблемам биоэтики.

Гибрис — это сочетание таких свойств, как чрезмерная самоуверенность, жесткая критика иного мнения и отрыв от реальности. Нельзя не заметить, что эти свойства присущи некоторым культурным установкам относительно ПГТ(Н). Желание не только прогнозировать, но и профилировать проблемные ситуации на личном и популяционном уровне ставит систему здравоохранения в положение вершителя судеб, а индивида (пациента) — в положение Демиурга, конструирующего реальность в соответствии со своим замыслом.

Социокультурные мотивы принятия решений у представителей различных культур могут идти совершенно разными путями. Для одних это обязательство перед родом, общиной и Богом, для других — рациональный путь предотвращения рисков в духе пациентского прагматизма.

Аксиологическим основанием для тех и других является управление собственной судьбой, основанное на иррациональности. Именно иллюзорное ощущение способности управлять судьбой делает новую геномику мифическим творцом будущих поколений — метафорической Галатеей, оживающей в руках мастера.

С точки зрения авторов, разрешить проблему гибриса в этическом аспекте ПГТ(Н) возможно при развитии должного уровня взаимоотношения «врач-пациент» на

основе компетентного недирективного информирования, построения обратной связи с пациентом, учета его культурного уровня и ценностных установок.

2.3. Генетический фатализм и ценностные установки современного общества

Вмешательство в репродуктивный выбор по-прежнему остается актуальной проблемой в контексте понимания личной свободы и ответственности. Борьба с болезнью как популяционной проблемой с помощью генетического ликбеза показала себя эффективной — широкомасштабная программа борьбы с талассемией в Италии в 1950-е гг. охватила порядка 20% населения страны. Комплексный подход и поддержка государства помогли достичь значительных успехов по устранению заболевания. Политика профилактики была нацелена на информирование о носительстве в юношеском возрасте с целью повлиять на будущие репродуктивные решения.

Возникает вопрос: в каких условиях принимаются эти решения? Реализуется ли свобода выбора или человек становится заложником генетической информации?

Размышления о свободе своей репродуктивной судьбы (и судьбы вообще) и ответственности перед ней неразрывно связаны с проблемой генетического детерминизма. Философское понятие «судьба» трактуется уже не просто как неизбежность, рок, онтологическая данность, а как сложный комплекс научных детерминант, основанных на культурных установках. Попытка рационализировать свободу приобретает новые смыслы, детализируя понятие свободы до условных оппозиций «здоровье–болезнь», «благополучие–неблагополучие», «случайность–выбор», «польза–риск».

Российский исследователь Е. В. Брызгалова рассматривает формирование генетического детерминизма и проистекающего из него фатализма как процессы, влекущие за собой разнообразные социальные трансформации: «Ссылки на генетику как науку в общественном сознании маркируют ценностные суждения относительно обусловленности судьбы как законосообразные. Причем, с одной стороны, имеет место влияние генетических суждений на представления об обусловленности жизненного пути человека, а с другой — происходит подстраивание интерпретаций генетических данных под представления культуры о соотношении случайного и необходимого, наследственного и средового. Это происходит в контексте процессов медиализации и генетизации, трансформирующих разные сферы социальных отношений и имеющих разнообразные проявления» [27].

Следовательно, можно заключить, что корреляция личного и общественного блага выражается в тенденции генетического детерминизма, дающего почву для рациональных и иррациональных мотиваций при принятии решений пациентом.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Преконцепционное генетическое тестирование на носительство стало новым вызовом для социума, конструирующего свои представления о здоровье и благополучии на базе культуры.

На фоне динамично развивающейся медицинской и потребительской геномики особую актуальность приобрели ее этические и социокультурные аспекты. Под

влиянием различных факторов формируется внутренняя логика пациентского решения, которая, с одной стороны, основана на опасениях и страхах, а с другой — на доверии достижениям биомедицины и желании управлять своей жизнью и прогнозировать ее. В частности, судьба будущих детей и их благополучие соотнобразуется с личным замыслом

пациента и зависит от его культурно обусловленных ценностных установок и образовательного уровня.

Большое влияние генетического детерминизма и надежды на управление здоровьем будущих поколений становятся специфической чертой ПГТ(Н), ставя вопросы этического характера перед государством и обществом.

Литература

- Eissenberg Joel C. Direct-to-Consumer Genomics: Harmful or Empowering, *Mo Med*. 2017 Jan-Feb; 114 (1): 26.
- Анализ рынка генетического тестирования в России и странах Европы. 21.12.2021. Режим доступа: [Электронный ресурс]. URL: <https://smartconsult.group/product/analiz-rynka-geneticheskogo-testirovaniya-v-rossii-i-stranah-evropy>
- Годовой отчет общества с ограниченной ответственностью «Центр Генетики и Репродуктивной Медицины «Генетико» за 2020 год. Режим доступа: [Электронный ресурс]. URL: https://genetico.ru/wp-content/uploads/invest/Annual%20Report_2020.pdf
- Сбросить вес и продлить молодость: почему в России вырос спрос на генетические тесты. 01.02.2022. Режим доступа: [Электронный ресурс]. URL: <https://www.forbes.ru/tekhnologii/454171-sbrosit-ves-i-prodlit-molodost-pocemu-v-rossii-vyros-spros-na-geneticheskie-testy>
- More than 26 million people have taken an at-home ancestry test. Режим доступа: [Электронный ресурс]. URL: <https://www.technologyreview.com/2019/02/11/103446/more-than-26-million-people-have-taken-an-at-home-ancestry-test/>
- Сон И. М., Сененко А. Ш., Савченко Е. Д. Центр общественного здоровья и медицинской профилактики: организационные аспекты перехода к новому формату работы. Современные проблемы здравоохранения и медицинской статистики. 2021; 2: 262–278.
- В НИИЦ эндокринологии оценили рынок генетического тестирования в России почти в 3 млрд. рублей. 22.05.2022. Режим доступа: [Электронный ресурс]. URL: <https://medvestnik.ru/content/news/V-NMIC-endokrinologii-ocenili-rynok-geneticheskogo-testirovaniya-v-Rossii-pochti-v-3-mlrd-rublei.html>
- Логачева М. Д., Пушкарев В. С. Зарубежный опыт правового регулирования прямого потребительского генетического тестирования. Актуальные проблемы российского права. 2021; 8: 103–117.
- Богданова Е. Е. Правовые проблемы и риски генетической революции: генетическая информация и дискриминация. *Lex Russica*. 2019; 151 (6): 18–29.
- Ревазян К. З., Мешков А. Н., Ершова А. И., Сивакова О. В., Дралкина О. М. Психосоциальные, этические, правовые и экономические аспекты генетического скрининга на носительство вариантов, вызывающих развитие моногенных рецессивных заболеваний. *Профилактическая медицина*. 2021; 24 (2): 102–108.
- Pereira N, Wood M, Luong E, Briggs A, Galloway M, Maxwell RA, Lindheim SR. Expanded genetic carrier screening in clinical practice: a current survey of patient impressions and attitudes. *J Assist Reprod Genet*. 2019; 36 (4): 709–716. <https://doi.org/10.1007/s10815-019-01414-z>.
- Чучалин А. Г., Гребенщикова Е. Г. Добровольное информированное согласие: история и актуальные дискуссии в биоэтике. М.: Вече, 2022; 17–18.
- Ижевская В. Л., Баранова Е. Е. Информированное согласие при генетическом тестировании. В книге: Под ред. А. Г. Чучалина, Е. Г. Гребенщиковой. Добровольное информированное согласие в современной медицине: теория и практика. М.: Вече, 2022; 112.
- Rabinow P, Bennett G. *Designing Human Practices: An Experiment with Synthetic Biology*. Chicago: University of Chicago Press, 2012.
- Macleod R, Craufurd D, Booth K. Patients' Perceptions of What Makes Genetic Counselling Effective: An Interpretative Phenomenological Analysis. *Health Psychol*. 2002 Mar; 7 (2): 145–56. DOI: 10.1177/1359105302007002454.
- Maio Melissa, Carrion Prescilla, Yaremco Elyse, Austin Jehannine C. «Awareness of Genetic Counseling and Perceptions of its purpose: a survey of the Canadian public». *J Genet Couns*. 2013 Dec; 22 (6): 762–770.
- Кулаков В. И. Роль охраны репродуктивного здоровья населения России. *Врач*. 2006; 9: 3–4.
- Иванов В. И., Ижевская В. Л. Особенности медико-генетического консультирования в России. Материалы V съезда Российского общества медицинских генетиков. *Медицинская генетика*. 2005; 4 (5): 193.
- Султанаева З. М., Шарафутдинова Н. Х., Хуснутдинова Э. К. Отношение женского населения к методам генетических исследований и формам генетического просвещения. *Вестник РУДН. Серия: Медицина*. 2010; 3:106–108.
- Emanuel Ezekiel J, Persad G, Upshur R, Thome B, Parker M, Glickman A, et al. Fair Allocation of Scarce Medical Resources in the Time of Covid-19. *N Engl J Med*. 2020; 382: 2049–2055. DOI: 10.1056/NEJMs2005114.
- Вице-спикер Госдумы не увидел смысла в жизни безрукой девочки. Режим доступа: [Электронный ресурс]. URL: <https://lenta.ru/news/2017/09/12/lebedev/>
- Watanabe Motoko, Kibe Chieko, Sugawara Masumi, Miyake Hidehiko. Courtesy stigma of parents of children with Down syndrome: Adaptation process and transcendent stage. *Couns J Genet*. 2022 Jun; 31 (3): 746–757. DOI: 10.1002/jgc4.1541. Epub 2021 Dec 24.
- Напреенко И. Делегирование агентности в концепции Бруно Латура: как собрать гибридный коллектив киборгов и антропоморфов? *Социология власти*. 2015; 27 (1): 111.
- Ассаэль Барух Морис. *Дьявольский Ген*. СПб., 2017; 166.
- Lucas J. Matthews, Matthew S. Lebowitz, Ruth Ottman & Paul S. Appelbaum, Pygmalion in the genes? On the potentially negative impacts of polygenic scores for educational attainment. *Social Psychology of Education*. 2021; 24: 789–808.
- Рабиноу П. Социобиология и биосоциальность. *Журнал «Человек»*. 2019; 30 (6): 16.
- Брызгалова Е. В. Философия судьбы в контексте геномной медицины. В книге: Гребенщикова Е. Г., отв. редактор. Социогуманитарные контуры геномной медицины. 2021; 232 с.

References

- Eissenberg Joel C. Direct-to-Consumer Genomics: Harmful or Empowering, *Mo Med*. 2017 Jan-Feb; 114(1): 26 s.
- Analysis of the genetic testing market in Russia and European countries. 12/21/2021. Available from URL: <https://smartconsult.group/product/analiz-rynka-geneticheskogo-testirovaniya-v-rossii-i-stranah-evropy>. Russian.
- Annual report of the limited liability company "Center for Genetics and Reproductive Medicine "Genetiko" for 2020 Available from URL: https://genetico.ru/wp-content/uploads/invest/Annual%20Report_2020.pdf. Russian.
- Сбросить вес и продлить молодость: почему в России вырос спрос на генетические тесты. 01.02.2022. *Vitse-spiker Gosdumy*

- ne uvidel smysla v zhizni bezrukoy devochki. Available from URL: <https://lenta.ru/news/2017/09/12/lebedev/><https://www.forbes.ru/tekhnologii/454171-sbrosit-ves-i-prodlit-molodost-pocemu-v-rossii-vyros-spros-na-geneticeskie-testy>. Russian.
5. More than 26 million people have taken an at-home ancestry test. Available from URL: <https://www.technologyreview.com/2019/02/11/103446/more-than-26-million-people-have-taken-an-at-home-ancestry-test/>
 6. Son IM, Senenko AS, Savchenko ED. Center for public health and medical prevention: organizational aspects of the transition to a new format of work. *Modern problems of public health and medical statistics*. 2021; 2: 262–278. Russian.
 7. The National Medical Research Center for Endocrinology estimated the genetic testing market in Russia at almost 3 billion rubles. 05/22/2022. Available from URL: <https://medvestnik.ru/content/news/V-NMIC-endokrinologii-ocenili-rynok-geneticheskogo-testirovaniya-v-Rossii-pochti-v-3-mlrd-rublei.html>. Russian.
 8. Logacheva MD, Pushkarev VS. Foreign experience of legal regulation of direct consumer genetic testing. *Actual problems of Russian law*. 2021; 8:103–117. Russian.
 9. Bogdanova EE. Legal problems and risks of the genetic revolution: genetic information and discrimination. *Lex Russica*. 2019;151(6):18–29. Russian.
 10. Revazyan KZ, Meshkov AN, Ershova AI, Sivakova OV, Drapkina OM. Psychosocial, ethical, legal and economic aspects of genetic screening for the carriage of variants that cause the development of monogenic recessive diseases. *Preventive medicine*. 2021;24(2):102–108. Russian.
 11. Pereira N, Wood M, Luong E, Briggs A, Galloway M, Maxwell RA, Lindheim SR. Expanded genetic carrier screening in clinical practice: a current survey of patient impressions and attitudes. *J Assist Reprod Genet*. 2019;36(4):709–716. <https://doi.org/10.1007/s10815-019-01414-z>
 12. Chuchalin AG, Grebenshchikova EG. Voluntary informed consent: history and current discussions in bioethics. M.: Veche. 2022;17–18. Russian.
 13. Izhevskaya VL, Baranova EE. Informed consent for genetic testing. In the book: ed. Chuchalina AG, Grebenshchikova EG. Voluntary informed consent in modern medicine: theory and practice. M.: Veche. 2022;112. Russian.
 14. Rabinow P, Bennett G. *Designing Human Practices: An Experiment with Synthetic Biology*. Chicago: University of Chicago Press. 2012.
 15. Macleod R, Craufurd D, Booth K. Patients' Perceptions of What Makes Genetic Counselling Effective: An Interpretative Phenomenological Analysis. *Health Psychol*. 2002 Mar;7(2):145–56. DOI: 10.1177/1359105302007002454
 16. Maio Melissa, Carrion Prescilla, Yaremco Elyse, Austin Jehannah C. «Awareness of Genetic Counseling and Perceptions of its purpose: a survey of the Canadian public». *J Genet Couns*. 2013 Dec; 22(6): 762–770.
 17. Kulakov VI. The role of protecting the reproductive health of the population of Russia. *Doctor*. 2006; 9: 3–4. Russian.
 18. Ivanov VI, Izhevskaya VL. Traits of medical genetic counseling in Russia. *Materials of the V Congress of the Russian Society of Medical Genetics. Medical genetics*. 2005;4(5): 193. Russian.
 19. Sultanaeva ZM, Sharafutdinova NK, Khusnutdinova EK. The attitude of the female population to the methods of genetic research and forms of genetic education. *Bulletin of the Peoples' Friendship University of Russia. Series: Medicine*. 2010;3: 106–108. Russian.
 20. Emanuel Ezekiel J, Persad G, Upshur R, Thome B, Parker M, Glickman A, et al. Fair Allocation of Scarce Medical Resources in the Time of Covid-19. *N Engl J Med*. 2020; 382:2049–2055. DOI: 10.1056/NEJMs2005114
 21. Vitse-spiker Gosdumy ne uvidel smysla v zhizni bezrukoy devochki. Available from URL: <https://lenta.ru/news/2017/09/12/lebedev/> Russian.
 22. Watanabe Motoko, Kibe Chieko, Sugawara Masumi, Miyake Hidehiko. Courtesy stigma of parents of children with Down syndrome: Adaptation process and transcendent stage/ *Couns J Genet*. 2022 Jun; 31(3):746–757. DOI: 10.1002/jgc4.1541. Epub 2021 Dec 24.
 23. Napreenko I. Delegation of agency in the concept of Bruno Latour: how to assemble a hybrid team of cyborgs and anthropomorphs? *Sociology of Power*. 2015; 27(1):111. Russian.
 24. Assael Baruch Maurice. *Devil's Gene*. St. Petersburg. 2017;166. Russian.
 25. Lucas J, Matthews, Matthew S, Lebowitz, Ruth Ottman & Paul S. Appelbaum, Pygmalion in the genes? On the potentially negative impacts of polygenic scores for educational attainment. *Social Psychology of Education*. 2021;24: 789–808
 26. Rabinow P. Sociobiology and biosociality. *Magazine "Human"*. 2019;30 (6):16. Russian.
 27. Bryzgalina EV. Philosophy of fate in the context of genomic medicine. In the book: Grebenshchikova EG, editor-in-chief. *Socio-humanitarian contours of genomic medicine*. M. 2021;232 s. Russian.