

ЭТИЧЕСКИЕ И ПРАВОВЫЕ АСПЕКТЫ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ В ТРАВМАТОЛОГИИ И ОРТОПЕДИИ

В. В. Савгачев ✉

Ярославский государственный медицинский университет, Ярославль, Россия

Традиционно медицина уделяла внимание лишь симптомам заболевания — боли, воспалению, деформации тканей. Но современный подход требует выявления причины болезни, часто скрытой глубоко внутри организма. Одним из методов решения этой проблемы стало изучение генетического полиморфизма как основы формирования гнойных осложнений после лечения травмы нижних конечностей. Эпидемиологические наблюдения подтверждают связь возникновения гнойных осложнений после проведенных хирургических вмешательств в ортопедической практике с факторами наследственной предрасположенности. Это подчеркивает важную роль генетических изменений в развитии и течении данной патологии. Однако любые медицинские вмешательства связаны с потенциальными рисками, включая эмоциональные переживания пациента, нарушение конфиденциальности личных данных и неправильное использование полученной информации. Именно поэтому важно заранее учитывать возможные последствия проведения генетических тестов и найти пути разрешения этических вопросов.

Ключевые слова: генетическое исследование, полиморфизм, этика, травма нижних конечностей

Благодарность: автор выражает благодарность за помощь в организации проведения лабораторного генетического этапа исследования академику РАН, ректору Ярославского государственного медицинского университета Александру Леонидовичу Хохлову.

Соблюдение этических стандартов: исследование выполнено в рамках выполнения утвержденной на ученом совете ЯГМУ докторской диссертации на тему «Лечение гнойных осложнений и прогнозирование их исходов у пациентов с травмой среднестистального отдела нижней конечности» (выписка из протокола № 11 заседания ученого совета ЯГМУ от 26.06.2024, номер госрегистрации: 124071000009-0). Работа одобрена этическим комитетом (выписка из протокола заседания этического комитета ЯГМУ от 14 июня 2024 г. № 68).

✉ **Для корреспонденции:** Виталий Владимирович Савгачев
ул. Революционная, д. 5, Ярославская область, г. Ярославль, 150000, Россия; hirurg2288@mail.ru

Статья поступила: 30.04.2025 **Статья принята к печати:** 12.05.2025 **Опубликована онлайн:** 24.05.2025

DOI: 10.24075/medet.2025.001

ETHICAL AND LEGAL IMPLICATIONS OF GENETIC TESTING IN TRAUMATOLOGY AND ORTHOPEDICS

Savgachev VV ✉

Yaroslavl State Medical University, Yaroslavl, Russia

The field of medicine has traditionally focused on such symptoms of a disease as pain, inflammation, and tissue deformity. However, according to the modern approach, it is necessary to identify the cause of the disease, which is often hidden deep inside the body. Examining genetic polymorphism as the basis for purulent complications after treatment of the lower limb injury was one of the methods that could solve the problem. Epidemiological observations confirm that purulent complications after orthopedic surgery are associated with hereditary predisposition factors. This highlights the important role of genetic changes in development and course of this pathology. However, any medical intervention is associated with potential risks, including emotional pain of the patient, violation of personal data confidentiality and misuse of the obtained information. That is why it is important to think in advance about the possible consequences of genetic tests and to find ways how to resolve ethical issues.

Keywords: genetic research, polymorphism, ethics, lower limb injury

Acknowledgements: the author expresses gratitude to Alexander L. Khokhlov, Academician of the Russian Academy of Sciences, Rector of Yaroslavl State Medical University (YSMU), for his help in organizing the laboratory genetic stage of the study.

Compliance with ethical standards: the study was carried out as part of the doctoral dissertation entitled "Treatment of purulent complications and prediction of their outcomes in patients with trauma to the medial lower extremity" approved by the Academic Council of YSMU (extract from protocol No. 11 of the meeting of the Academic Council of YSMU dated 06/26/2024, state registration number: 124071000009-0). The work was approved by the Ethics Committee (extract from the minutes of the meeting of the YSMU Ethics Committee dated June 14, 2024 No. 68).

✉ **Correspondence should be addressed:** Vitaly V. Savgachev
Revolutionnaya St., 5, Yaroslavl region, Yaroslavl, 150000, Russia; hirurg2288@mail.ru

Received: 30.04.2025 **Accepted:** 12.05.2025 **Published online:** 24.05.2025

DOI: 10.24075/medet.2025.001

ИСТОРИЯ ВОПРОСА

Чтобы разобраться в механизмах воздействия генетических компонентов на возникновение и течение гнойных осложнений у травматологических пациентов, ученые применяют комплексные стратегии исследования, включающие семейный анамнез, выявление различий

в экспрессии генов и детальное изучение структурных особенностей генома [1].

Понимание индивидуальных генетических характеристик пациентов помогает создать персонализированные лечебные протоколы, способствующие повышению эффективности терапевтических мероприятий [2]. Несмотря на то, что механизм формирования осложнений

остается недостаточно изученным, очевидно, что он включает множественные факторы и механизмы регуляции [3]. Индивидуальные особенности функционирования генов оказывают незначительное влияние на общий риск развития заболевания в популяции. Значимость конкретного генетического варианта определяется взаимодействием с внешними условиями, влиянием окружающих факторов и изменениями в результате эпигенетических процессов, характеризующихся уникальностью физиологических реакций у каждого пациента [4].

Перспективным направлением представляется исследование взаимовлияния разных генов на формирование патогенного каскада, приводящего к развитию гнойных осложнений. Учитывая ключевую роль иммунитета в патогенезе гнойных осложнений, особый интерес вызывают гены, участвующие в контроле иммунного ответа. Среди них можно выделить такие гены, как: ген, ответственный за синтез белка-интерлейкина 17А (IL-17А), и ген, контролирующий выработку цитокина IL-6. Оба этих гена играют центральную роль в запуске и поддержании воспаления, а также ассоциированы с развитием множества болезней, включая аутоиммунные расстройства, инфекции и онкологию [5]. Таким образом значимость генетического исследования у пациентов травматологического профиля не вызывает сомнений, однако важно учитывать различные этические и правовые аспекты. Сложность урегулирования этических вопросов при подобном типе исследования освещались и ранее как отечественными, так и зарубежными авторами [6, 7].

ЭТИКА, МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ ПРОВЕДЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

На первом этапе при отборе пациентов для генетического исследования каждому потенциальному участнику была предоставлена следующая информация.

Исследование будет проведено на базе лаборатории Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Ярославский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (ректор, профессор, академик Российской академии наук Хохлов А. Л.). Будет выполнено кандидатное генетическое исследование, а именно выявление полиморфизмов генов *IL17A* и *IL6* в геноме пациентов, пролеченных по поводу гнойных осложнений после проведенного лечения травмы нижних конечностей методом аллель-специфичной полимеразной цепной реакции (АС-ПЦР) с флуоресцентной схемой детекции продуктов в режиме реального времени «SNP-ЭКСПРЕСС-PB». Настоящее исследование выполняется в рамках выполнения утвержденной на ученом совете ЯГМУ докторской диссертации на тему «Лечение гнойных осложнений и прогнозирование их исходов у пациентов с травмой среднестистального отдела нижней конечности» (работа одобрена этическим комитетом (выписка из протокола заседания этического комитета ЯГМУ от 14 июня 2024 г. № 68)).

Критерии включения в исследование:

- 1) пациенты с острыми травматическими повреждениями опорно-двигательного аппарата на уровне коленного сустава, голени, голеностопного сустава и стопы (переломы, вывихи, разрывы связок) в анамнезе;
- 2) пациенты, у которых в процессе и в течение года после лечения развились гнойно-воспалительные

осложнения (остеомиелит, гнойный артрит, флегмона, абсцесс);

- 3) возраст пациентов от 18 до 75 лет;
- 4) информированное согласие пациента на участие в исследовании.

Критерии исключения:

- 1) пациенты с хроническими заболеваниями, которые могут повлиять на развитие гнойных осложнений (онкологические заболевания, ВИЧ-инфекция);
- 2) пациенты, получающие иммуносупрессивную терапию;
- 3) пациенты с частотой рецидива гнойно-воспалительного осложнения меньше года;
- 4) пациенты с генетическими заболеваниями, связанными с нарушением иммунитета (известные в анамнезе);
- 5) пациенты, отказавшиеся от участия в исследовании.

Материалы для анализа были следующие.

Образцы: исследуемым материалом для анализа была цельная венозная кровь исследуемых пациентов, которая собиралась в объеме 2000 мкл в одноразовую вакуумную пробирку Lab-Vac с 200 мкл раствора антикоагулянта этилендиаминтетраацетата.

Реагенты: набор реагентов для анализа однонуклеотидного полиморфизма методом АС-ПЦР G-197A в гене *IL17A* Мутация интерлейкина 17A SNP-экспресс-PB нераскапанный-100 (Литех, Россия); набор реагентов для анализа однонуклеотидного полиморфизма методом АС-ПЦР C174G в гене *IL6* Мутация интерлейкина *IL6* SNP-скрин-PB нераскапанный-100 (Синтол, Россия); SYBR Green — асимметричный цианиновый краситель, используемый в молекулярной биологии для окрашивания нуклеиновых кислот (SY — от «Synthetic» (синтетический), BR — от «Bromide» (бромид), Green — говорит о флуоресцентных свойствах красителя, который излучает зеленый свет при возбуждении) (Thermo Fisher Scientific, США).

Оборудование: реакция амплификации будет проводиться с использованием следующих приборов: «Амплификатор детектирующий „ДТлайт“ по ТУ 9443-003-96301278-2010, модификация 4S1» и «„ДТпрайм“ по ТУ 9443-004-96301278-2010, модификация 5М3» фирмы ООО «НПО ДНК-Технология» (Протвино). Используемые приборы обеспечивают реализацию качественных и количественных исследований методом аллель-специфичной полимеразной цепной реакции (АСПЦР) без стадии электрофореза продуктов ПЦР в агарозном геле при использовании наборов реагентов, основанных на принципах флуоресцентной детекции.

Методы анализа: детекция результатов ПЦР с помощью интеркалирующих агентов (SYBR Green I с длиной волны испускания 520 нм). Оценка количества накопленного продукта амплификации ПЦР происходит непосредственно во время температурных циклов реакции (ПЦР «в реальном времени», real-time PCR). Количественный анализ основан на исследовании стандартной кривой ПЦР с анализом накопления флуоресцентного сигнала по FAM-каналу с помощью соответствующего математического аппарата.

Как указано выше, именно такое, подробное преподнесение информации для каждого исследуемого позволит избежать, с одной стороны лишних вопросов, с другой, выявить недопонимание и соответственно решить тот или иной вопрос «на месте», с целью избегания потери конкретного потенциального участника исследования.

Для предметного решения этических и правовых вопросов, предложено более детально рассмотреть каждый из аспектов.

ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ

Прежде всего, каждый пациент имеет право на получение полной информации о целях, методах и возможных последствиях генетического тестирования. Важно объяснить пациенту значение полученных результатов, риски и преимущества процедуры, а также степень точности диагностики. Только получив полную информацию, человек сможет принять осознанное решение относительно своего участия в исследовании.

Кроме того, информированное согласие должно включать разъяснение того, каким образом будут использоваться полученные данные. Пациент должен ясно понимать, кто получит доступ к результатам анализа ДНК, кому эта информация может быть передана и какие цели преследуются исследователями.

КОНФИДЕНЦИАЛЬНОСТЬ ПЕРСОНАЛЬНЫХ ДАННЫХ

Еще одним важным аспектом является защита личной информации от несанкционированного доступа третьих лиц. Генетическая информация представляет собой ценнейший ресурс для фармацевтических компаний, страховых организаций и даже работодателей. Попадание такой информации в руки посторонних лиц может привести к дискриминации пациентов, отказу в предоставлении медицинской помощи или трудоустройстве.

Для предотвращения утечки конфиденциальных сведений рекомендуется соблюдать следующие меры предосторожности:

- хранение образцов биоматериала и баз данных отдельно друг от друга;
- ограниченный доступ сотрудников лаборатории к данным пациента;
- использование шифрования при передаче данных между медицинскими учреждениями;
- регулярный аудит безопасности информационных систем медицинских учреждений.

РИСКИ ЛОЖНОПОЛОЖИТЕЛЬНЫХ И ЛОЖНООТРИЦАТЕЛЬНЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ

Ни один тест не дает стопроцентной гарантии достоверности результата. Ложноположительные и ложноотрицательные заключения могут нанести значительный ущерб здоровью пациента, вызвать ненужные опасения или привести к необоснованным затратам на лечение.

Поэтому важно проводить повторные анализы, если возникают сомнения в правильности первичного результата. Необходимо четко осознавать ограничения метода и сообщать пациентам обо всех известных факторах риска, связанных с проведением теста.

ПРАВОВЫЕ НОРМЫ И СТАНДАРТЫ КАЧЕСТВА

Особое внимание уделяется разработке стандартов качества лабораторных исследований, регулированию деятельности лабораторий и защите прав пациентов. Законодательство большинства стран предусматривает обязательное лицензирование генетических лабораторий,

сертификацию оборудования и специалистов, работающих с образцами биологического материала.

К примеру, Федеральный закон № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», принятый в 2011 г., устанавливает правила обращения с персональными данными граждан, запрещает сбор и обработку биометрических данных без согласия субъекта, регулирует порядок хранения, обработки и передачи такой информации [8].

Также существуют международные нормативные акты, такие как «Конвенция о защите прав человека и достоинства человека в контексте применения биологии и медицины» (ETS № 164), направленная на защиту достоинства личности и охрану права каждого гражданина на личную жизнь и здоровье [9].

Именно законодательство создает условия для безопасного и эффективного внедрения новых технологий в медицинскую практику, обеспечивая соблюдение основных принципов медицины: уважение автономии пациента, справедливость распределения ресурсов здравоохранения и забота о благополучии общества в целом [10].

СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К РЕШЕНИЮ ЭТИЧЕСКИХ ПРОБЛЕМ

Применение генетических исследований в клинической практике сопровождается рядом серьезных этических вопросов, поэтому для преодоления трудностей предложено решение, отражающее вопрос и решение этического аспекта (см. табл.).

Таким образом, как видно из таблицы, самыми проблемными этическими аспектами при проведении генетического исследования являются конфиденциальность и дискриминация, что, по всей видимости, заключается в страхе утечки информации в «интернет-социум» и формировании дальнейших негативных стереотипов о человеке. Именно демонстрация формирования базы данных поможет преодолеть данные аспекты, где исследуемый может увидеть, как информация, позволяющая его идентифицировать, переводится в определенный шифр, то есть демонстрируется процедура виртуального обезличивания. Каждый пациент должен быть полностью проинформирован о целях, методах и потенциальных рисках генетического обследования. Врач обязан подробно объяснить клиническое значение полученных результатов, потенциальные опасности и преимущества процедуры. При этом существующие современные технологии позволяют минимизировать многие риски, возникающие при проведении генетических исследований. Например, современные секвенаторы обеспечивают высокую точность расшифровки последовательности нуклеиновых кислот, что позволяет избежать ошибок при интерпретации результатов анализов.

Автоматизированные системы управления информацией помогают обеспечить безопасность базы данных, предотвращают утечку конфиденциальных сведений и снижают вероятность злоупотреблений со стороны персонала клиники.

Новые методы консилиума врачей позволяют быстро обмениваться опытом между различными регионами страны и мира, повышая качество оказания медицинской помощи населению.

Таблица. Этапы преодоления этических вопросов

Этап	Вопрос-решение	Решение	Успех преодоления* %
Информированность	Обязанность полного информирования пациента о целях, методах и рисках генетического обследования	Максимально подробно изложить суть и цель исследования	85
Конфиденциальность	Надежное хранение и обработка данных исключительно уполномоченными лицами	Рассказать и по возможности показать, в каком виде и где будут храниться полученные данные	60
Правовая ответственность	Ответственность за несоблюдение нормативных требований	Сделать акцент на пунктах информированного согласия, где прописана ответственность в случае несоблюдения нормативных требований исследователя	90
Риск ошибочных выводов	Возможные неверные выводы вследствие некорректных тестов	Объяснить значимость повторного исследования при негативном результате с целью исключения ошибки	95
Дискриминация	Возможность влияния результатов генетических обследований на доступность услуг, страховку	Врачебная тайна превыше всего, данные обезличиваются, в реестры не попадают	65

* Примечание: процент успеха преодоления вопроса получен исходя из проведенного настоящего исследования по изучению генетического полиморфизма у пациентов травматологического профиля, где из первичных 269 человек, после прохождения процедуры отбора, 61 отказались от участия по данным критериям этического аспекта.

При соблюдении необходимых мер предосторожности проведение генетических исследований приносит значительную пользу пациентам, врачам и обществу в целом. Такие тесты позволяют своевременно выявить патологии, подобрать оптимальную стратегию лечения и предотвратить развитие осложнений.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Проведение генетических исследований открывает новые перспективы для профилактики, диагностики и терапии различных заболеваний опорно-двигательной

системы. Вместе с тем оно порождает ряд сложных этических вопросов, касающихся защиты частной жизни, соблюдения принципа добровольности и справедливости распределения ресурсов здравоохранения.

Соблюдение строгих правил проведения генетических исследований позволит сделать этот инструмент эффективным средством улучшения здоровья населения, минимизируя негативные последствия и защищая интересы всех участников процесса. Успешная реализация проекта зависит от уровня подготовки медицинского персонала, осведомленности общественности и готовности государства поддерживать инициативы ученых и медиков.

Литература

- Visscher PM, Wray NR, Zhang Q, et al. Five Years of GWAS Discovery. *Am J Hum Genet.* 2021; 108(1): 7–18. DOI: 10.1016/j.ajhg.2020.11.007.
- Савгачев В. В., Юрий А. В., Шубин Л. Б. и др. База данных алгоритмов прогностической эффективности диагностики, лечения и профилактики на основе генетического полиморфизма рискованной патологии развития осложнений при открытой травме костей голени. Свидетельство о регистрации базы данных RU 2022621249, 30.05.2022. Заявка № 2022621132 от 20.05.2022.
- Петров С. В., Смирнов А. И. Гнойные осложнения после ортопедических операций: патогенез и профилактика. *Травматологии и ортопедии им Н. И. Приорова.* 2020; 27(3):150–156. DOI: 10.18019/2311-2905-2020-27-3-150-156.
- Wang Y, et al. Genetic Predisposition and Risk of Complications After Orthopedic Surgery: A Review. *J Orthop Res.* 2023; 41(4): 689–703. DOI: 10.1002/jor.25395.
- Rushdy M, Elsayed MS, Ahmed R, Gaber AG, et al. IL-17A (rs2275913; G197A) gene polymorphism as predictor for disease severity and its correlation with IL-17 serum levels in COVID-19 patients. *Egypt J Immunol.* 2022; 29(3): 90–98.
- Кирова Т. А. О правовом значении медицинской этики. *Ex jure.* 2018; 1. Режим доступа: [Электронный ресурс] URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/o-pravovom-znachenii-meditsinskoy-etiki> (дата обращения: 30.04.2025).
- Beshir L. Research Ethics Committees in Laboratory Medicine. *EJIFCC.* 2020 Nov 20; 31(4): 282–291.
- Доника А. Д., Кожевников Л. Л. Соответствие норм Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» нормам и принципам биоэтики. *Биоэтика.* 2011; 2(8): 26–28.
- Силюнова И. В. Проблемы биоэтики в «конвенции о правах человека и биомедицине» (се, 1997) и «основах социальной концепции» (рпц, 2000): сравнительный анализ. *Биоэтика.* 2015; 8: (2): 28–32.
- Елифанова Е. В., Чупрова А. А., Хиль И. М. К вопросу о систематизации медицинского законодательства (теоретико-правовой аспект). *Право и государство: теория и практика.* 2019;12: 180.

References

- Visscher PM, Wray NR, Zhang Q, et al. Five Years of GWAS Discovery. *Am J Hum Genet.* 2021; 108(1): 7–18. DOI: 10.1016/j.ajhg.2020.11.007.
- Savgachev VV, Yuriy AV, Shubin LB, et al. Baza dannykh algoritmov prognosticheskoy effektivnosti diagnostiki, lecheniya i profilaktiki na osnove geneticheskogo polimorfizma riskovoy patologii razvitiya oslozhneniy pri otkrytoy travme kostey goleni. Svidetel'stvo o registratsii bazy dannykh RU 2022621249, 30.05.2022. Zayavka № 2022621132 ot 20.05.2022. Russian.

3. Petrov SV, Smirnov AI. Gnoynnye oslozhneniya posle ortopedicheskikh operatsiy: patogenez i profilaktika. *Travmatologii i Ortopedii im N. I. Priorova*. 2020; 27(3):150–156. DOI: 10.18019/2311-2905-2020-27-3-150-156. Russian.
4. Wang Y, et al. Genetic Predisposition and Risk of Complications After Orthopedic Surgery: A Review. *J Orthop Res*. 2023; 41(4): 689–703. DOI: 10.1002/jor.25395.
5. Rushdy M, Elsayed MS, Ahmed R, Gaber AG, et al. IL-17A (rs2275913; G197A) gene polymorphism as predictor for disease severity and its correlation with IL-17 serum levels in COVID-19 patients. *Egypt J Immunol*. 2022; 29(3): 90–98.
6. Kirova TA. O pravovom znachenii meditsinskoy etiki. *Ex jure*. 2018; 1. Available from URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/o-pravovom-znachenii-meditsinskoy-etiki> (accessed: 30.04.2025). Russian.
7. Beshir L. Research Ethics Committees in Laboratory Medicine. *EJIFCC*. 2020 Nov 20; 31(4): 282–291.
8. Donika AD, Kozhevnikov LL. Sootvetstviye norm Federal'nogo zakona «Ob osnovakh okhrany zdorov'ya grazhdan v Rossiyskoy Federatsii» normam i printsipam bioetiki. *Bioetika*. 2011; 2(8): 26–28. Russian.
9. Siluyanov IV. Problemy bioetiki v «konventsii o pravakh cheloveka i biomeditsine» (se,1997) i «osnovakh sotsial'noy kontseptsii» (rpts, 2000): sravnitel'nyy analiz. *Bioetika*. 2015; 8: (2): 28–32. Russian.
10. Yepifanova YeV, Chuprova AA, Khil' IM. K voprosu o sistematizatsii meditsinskogo zakonodatel'stva (teoretiko-pravovoy aspekt). *Pravo i gosudarstvo: teoriya i praktika*. 2019;12: 180. Russian.