

ФАРМАКОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ: ЭТИЧЕСКИЕ ВЫЗОВЫ И ПУТИ ИХ РЕШЕНИЯ

С. М. Демарина[✉], А. М. Сироткина, А. А. Усолкин, Е. Д. Домбровская

Ярославский государственный медицинский университет, Ярославль, Россия

Статья посвящена этическим и правовым аспектам внедрения фармакогенетического тестирования в клиническую практику персонализированной медицины. Цель работы — систематизировать ключевые этические проблемы клинической фармакогенетики и обозначить возможные пути их урегулирования в российском здравоохранении. Исследование выполнено в формате аналитического обзора с использованием методов системного анализа научной литературы и сравнительно-правового анализа национальных и зарубежных нормативных актов. Рассмотрены риски нарушения конфиденциальности и несанкционированного вторичного использования генетических данных, сложности получения информированного согласия и интерпретации «случайных находок», а также угроза генетической дискриминации со стороны работодателей и страховых компаний. Показано, что высокая стоимость генетических тестов усиливает неравенство доступа к медицинским технологиям и порождает вопросы социальной несправедливости. Сделан вывод о необходимости уточнения правового статуса генетической информации, разработки специальных механизмов защиты пациентов от стигматизации и дискриминации, а также внедрения образовательных программ по фармакогенетике и генетическому консультированию для медицинских работников.

Ключевые слова: фармакогенетика, генетический паспорт, защита персональных данных, генетическая дискриминация

Вклад авторов: С. М. Демарина — подбор и анализ литературы, написание текста рукописи; А. М. Сироткина — анализ литературы, редактирование текста рукописи; А. А. Усолкин — подбор и анализ литературы, написание текста рукописи; Е. Д. Домбровская — анализ литературы, редактирование текста рукописи.

Соблюдение этических стандартов: данная работа является обзорной и не предполагает проведения исследований с участием людей или животных. Одобрение этического комитета не требовалось.

✉ Для корреспонденции: Светлана Михайловна Демарина
ул. Революционная, д. 5, г. Ярославль, 150000, Россия; chugsm@yandex.ru

Статья поступила: 11.12.2025 **Статья принята к печати:** 18.12.2025 **Опубликована онлайн:** 27.12.2025

DOI: 10.24075/medet.2025.027

PHARMACOGENETIC TESTING: ETHICAL CHALLENGES AND SOLUTIONS

Demarina SM[✉], Sirotnikina AM, Usolkin AA, Dombrovskaya ED

Yaroslavl State Medical University, Yaroslavl, Russia

The article reviews ethical and legal hurdles of integrating pharmacogenetic testing into personalized medicine. The aim of this publication was to systematize key ethical problems in clinical pharmacogenetics and find possible solutions in Russian legislation. It was an analytical review study that used a systematic analysis of scientific literature combined with comparative legal analysis of national/foreign regulations. The risks of confidentiality violations and unauthorized reuse of genetic data, difficulties in obtaining informed consent and interpreting incidental findings, and a threat of genetic discrimination from employers and insurance companies are reviewed. It has been shown that a high cost of genetic tests increases the inequality of access to medical technologies and highlights major social injustice issues. It is concluded that clarifying the legal status of genetic data, developing special mechanisms to protect patients from stigmatization and discrimination, and introducing educational programs on pharmacogenetics and genetic counseling for medical professionals are essential.

Keywords: pharmacogenetics, genetic passport, personal data protection, genetic discrimination

Contribution of authors: Demarina SM — selection and analysis of literature, writing the text of the manuscript; Sirotnikina AM — literature analysis, editing the manuscript text; Usolkin AA — selection and analysis of literature, writing the text of the manuscript; Dombrovskaya ED — literature analysis, editing of the manuscript text.

Compliance with ethical standards: This work is a review and does not involve human or animal subjects. The approval of the ethics committee was not required.

✉ Correspondence should be addressed: Svetlana M. Demarina
Revolutionsnaya str., 5, Yaroslavl, 150000, Russia; chugsm@yandex.ru

Received: 11.12.2025 **Accepted:** 18.12.2025 **Published online:** 27.12.2025

DOI: 10.24075/medet.2025.027

Современная медицина переживает смену парадигмы: от унифицированного эмпирического подхода «одно лекарство для всех» к персонализированной терапии, на основе индивидуальных характеристик пациента. Фармакогенетика обеспечивает этот переход. По данным исследований, генетический полиморфизм определяет от 20 до 95% вариабельности лекарственного ответа в зависимости от класса препарата. Это означает, что два пациента, получающие одинаковую дозу лекарства, могут испытывать разные эффекты: один — полное выздоровление, другой — серьезные побочные реакции.

Фармакогенетическое тестирование на носительство аллельных вариантов генов цитохрома Р450 (CYP2C9, CYP2D6 и др.) уже включено в клинические рекомендации и протоколы ведущих медицинских организаций. Для подбора дозы непрямых антикоагулянтов нужны данные о полиморфизме генов CYP2C9 и VKORC1, что позволяет подобрать оптимальную дозу варфарина, снижая риск кровотечений на 30–40%. Без теста требуется длительный период титрации дозы, увеличение затрат на контроль МНО, а вероятность тромбоэмбологических осложнений выше. В онкологии определение статуса генов DPYD, TPMT

и NUDT15 критически важно для предотвращения фатальных токсических реакций на химиотерапию [1, 2]. Стремительное развитие генетических технологий опережает появление этико-правовых норм. Внедрение концепции «генетического паспорта» пациента создает беспрецедентные биоэтические вызовы, связанные с хранением и защитой «чувствительной» генетической информации, интерпретацией результатов, доступностью технологий и справедливостью их распределения. Результаты генетического теста неизменны в течение всей жизни. Они касаются не только самого пациента, но и его кровных родственников и могут иметь прогностическое значение, выходящее за рамки текущего заболевания или причины проведения теста.

Цель данного обзора — систематизировать ключевые этические и правовые проблемы клинической фармакогенетики и обозначить возможные пути их урегулирования.

КОНФИДЕНЦИАЛЬНОСТЬ И ЗАЩИТА ГЕНЕТИЧЕСКИХ ДАННЫХ

Наиболее острой проблемой фармакогенетики является риск несанкционированного доступа к генетической информации и ее утечки. Геномные данные обладают исключительными свойствами: они уникальны для каждого человека и позволяют идентифицировать личность даже после формальной анонимизации (деидентификации). В отличие от других видов медицинской информации, генетические данные раскрывают информацию не только о пациенте, но и о его биологических родственниках, что создает дополнительные этические обязательства перед третьими лицами [3, 4]. В Российской Федерации генетическая информация подпадает под действие ФЗ № 152 «О персональных данных» и рассматривается как биометрические персональные данные специальной категории, требующие высшей степени защиты. В законодательстве существуют пробелы относительно вторичного использования генетических данных в научных целях и их передачи [4, 5].

Развитие биобанков и централизованных баз данных фармакогенетических исследований создает дилемму между двумя ценностями: необходимостью открытого обмена научными данными в рамках концепции «Open Science» и неотъемлемым правом пациента на приватность и конфиденциальность своей генетической информации. Утечка информации о генетической предрасположенности к социально значимым заболеваниям (психическим, онкологическим, нейродегенеративным) может нанести непоправимый вред репутации и социальному статусу человека, привести к отказу в приеме на работу или на обучение. Возникает вопрос собственности на генетическую информацию: кто является владельцем и распорядителем геномных данных — сам пациент, медицинская организация, проводившая тестирование или лаборатория? Этическая экспертиза требует четкого разграничения прав доступа и использования информации для разных целей (личное использование, научные исследования, коммерческие цели, государственное регулирование), особенно при применении облачных технологий хранения данных и передачи результатов тестов третьим лицам. Назрела необходимость разработки и внедрения в российском законодательстве специализированного закона об использовании и защите генетической информации, аналогично закону GDPR в Европейском союзе, который четко определяет права пациентов, обязательства хранилищ данных и штрафные санкции за нарушения [6].

ПРОБЛЕМА ИНФОРМИРОВАННОГО СОГЛАСИЯ И «СЛУЧАЙНЫХ НАХОДОК»

Классическая форма информированного согласия не адаптирована для генетических тестов. Пациенты не обладают необходимыми знаниями для полного понимания и оценки вероятностного характера результатов фармакогенетического анализа, особенно когда результаты касаются предрасположенностей, а не диагнозов. Врач клинической практики сталкивается со значительными трудностями при интерпретации сложных генотипов, особенно при наличии редких или ранее не описанных аллельных вариантов. Как объяснить пациенту, что он является носителем «промежуточного метаболизатора» по гену CYP2D6 и что это означает для его лечения? Потребуется специализированное генетическое консультирование, которое в большинстве российских лечебных учреждений недоступно.

Особую этическую сложность представляют «случайные находки» (incidental findings). При фармакогенетическом тестировании гена DPYD (для подбора безопасной дозы химиотерапевтических препаратов) могут быть случайно выявлены генетические варианты, которые не влияют на метаболизм целевого лекарства, но ассоциированы с высоким риском других серьезных наследственных заболеваний (семейная гиперхолестеринемия, ранняя болезнь Альцгеймера). Возникает острый вопрос: обязан ли врач сообщать пациенту информацию о находке, которая изначально не запрашивалась? И что делать, если для выявленной предрасположенности не существует эффективного лечения или профилактики? Может ли такая информация нанести психологический вред пациенту, вызвав необоснованную тревогу? Международные этические комитеты (Nuffield Council on Bioethics, American Medical Association) склоняются к признанию права пациента «не знать» о таких находках, однако в клинической практике это право часто вступает в конфликт с классическим принципом медицинской этики «не навреди» и обязанностью врача действовать в интересах пациента [7, 8]. Актуальны эти вопросы в области репродуктивной медицины. При проведении преимплантационного генетического тестирования для отбора эмбриона без наследственного заболевания (муковисцидоз) анализ может выявить, что оба партнера — носители гена гемофилии В. Информация о носительстве не влияет на решение об ЭКО, но важно для будущего здоровья пациентов и их детей. Следует ли врачу сообщить эту информацию? Ответ очевиден — да, но это требует времени, подготовленного генетического консультанта и четких протоколов действий [7, 8].

РИСКИ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИСКРИМИНАЦИИ

Опасение, что результаты генетического тестирования могут быть использованы против пациента, является серьезным психологическим и социальным барьером для внедрения фармакогенетики в широкую клиническую практику. Генетическая дискриминация определяется как ущемление прав личности на основе информации о ее геноме. В контексте фармакогенетики это может проявляться в отказе страховых компаний от заключения договоров добровольного медицинского страхования или страхования жизни либо в повышении страховых премий для лиц с «неблагоприятным» профилем метаболизма, предполагающим высокие затраты на лечение [9].

Актуальна проблема трудовой дискриминации. Работодатели могут быть заинтересованы в скрининге сотрудников для выявления предрасположенности к профессиональным заболеваниям или прогнозирования частых больничных. Например, носительство медленных аллелей ацетилирования (NAT2) повышает риск токсических эффектов при контакте с определенными промышленными ядами. С этической точки зрения использование таких данных для отказа в найме недопустимо. В США с 2008 г. действует федеральный закон GINA (Genetic Information Nondiscrimination Act), который прямо запрещает использование генетической информации для принятия решений о найме, продвижении по службе или увольнении. Аналогичные законы существуют в большинстве развитых стран Европы и Канады. В Российской Федерации защита от генетической дискриминации пока не выделена в отдельную норму специального закона, хотя ст. 19 Конституции РФ гарантирует равенство прав и свобод независимо от происхождения и других обстоятельств. Необходима разработка правовых механизмов, которые четко запретят использование фармакогенетических данных третьими лицами (страховщиками, банками, работодателями, образовательными учреждениями) и предусматрят реальные штрафы за нарушения [9, 10].

СОЦИАЛЬНАЯ СПРАВЕДЛИВОСТЬ И ДОСТУПНОСТЬ ТЕХНОЛОГИЙ

Внедрение персонализированной медицины и фармакогенетического тестирования порождает этическую проблему неравенства в здравоохранении на основе доступа к генетическим технологиям. Стоимость в коммерческих лабораториях варьирует от 5 до 50 тысяч рублей в зависимости от количества анализируемых генов и технологий. Критическая проблема: большинство фармакогенетических тестов, даже имеющих доказанную клиническую значимость (уровень доказательности A и B по классификации ВОЗ), не покрываются программами обязательного медицинского страхования. Это создает риск формирования неравноправной системы здравоохранения. Обеспеченные пациенты получают

доступ к безопасной и эффективной персонализированной терапии, основанной на результатах фармакогенетического тестирования, и избегают опасных побочных реакций, в то время как социально незащищенные слои населения продолжают лечиться методом эмпирических проб и ошибок, подвергаясь риску неблагоприятных исходов, включая госпитализацию, инвалидность и смертность [11, 12]. Этический принцип справедливости требует доступности инновационных и эффективных медицинских технологий всем нуждающимся пациентам, независимо от их социально-экономического статуса. Это особенно актуально в сферах онкологии, кардиологии, психиатрии, где цена врачебной ошибки или неоптимального подбора терапии критически высока.

ВЫВОДЫ

Фармакогенетика меняет современную медицину, предлагая инструменты для персонализации лечения. Однако технологический прогресс не должен опережать этическое осмысление. По нашему мнению, ключевыми вызовами остаются защита конфиденциальности генетических данных, предотвращение дискриминации и обеспечение равного доступа к инновациям.

Для решения этих проблем необходимо:

- 1) **совершенствование законодательства:** закрепление статуса генетической информации и введение прямого запрета на генетическую дискриминацию;
- 2) **образование врачей:** повышение квалификации медицинских работников в вопросах интерпретации тестов и в навыках этического консультирования пациентов;
- 3) **развитие инфраструктуры:** создание защищенных национальных биобанков и интеграция валидированных тестов в клинические рекомендации и стандарты оказания помощи.

Баланс между внедрением инноваций и защитой прав человека — это главное условие этически обоснованного развития персонализированной медицины и фармакогенетики в Российской Федерации.

Литература

1. Sychev DA, Ryzhikova KA, Danilov AV, Grishina EA, Sycheva TV. Pharmacogenetics and pharmacogenomics in Russia: the current state and future prospects. *Pharmacogenomics*. 2022; 23(4): 233–245.
2. Леонова М. В., Кутикова Г. Н., Самойлова Л. П. Стратегия и технологии распространения и внедрения фармакогеномики в клиническую практику: зарубежный опыт и возможности его применения в России. *Фармакогенетика и фармакогеномика*. 2024; 1(15): 44–52.
3. Haga SB, LaPointe NMA. The clinical and ethical complexities of pharmacogenetic testing. *Current Opinion in Genetics & Development*. 2023; 80: 102–108.
4. Федеральный закон от 27 июля 2006 года № 152-ФЗ «О персональных данных» (с изменениями и дополнениями). Собрание законодательства Российской Федерации. 2006; № 31, ст. 3451.
5. Ижевская В. Л., Бочков Н. П., Лыткина Е. А. Информированное согласие при генетическом и геномном тестировании: нормативно-правовые и этические аспекты. *Медицинская генетика*. 2022; 21(5): 3–10.
6. Захарова Н. В., Ванюшин И. М., Кулпанова Е. А. Зарубежный опыт психофармакогенетики: этические и правовые аспекты. *Lex Genomica*. 2024; 2(8): 15–24.
7. Nuffield Council on Bioethics. *Pharmacogenetics: ethical issues*. London: Nuffield Council on Bioethics. 2023; 186 p.
8. Dromics Labs Research Team. The ethical, legal, and social implications of pharmacogenomics: a critical review. *Journal of Bioethical Inquiry*. 2024; 21(1): 45–58.
9. Joly Y, Brisson J, Knoppers BM. Genetic discrimination in the quantitative era. *American Journal of Human Genetics*. 2021; 108(10): 1807–1814.
10. Мохов А. А., Яворский А. Н. Генетические технологии и право: актуальные проблемы и перспективы развития. *Вестник Университета имени О. Е. Кутафина (МГЮА)*. 2020; 5(45): 34–42.
11. Sabatello M, Chen Y, Saks JF, Richardson HS. Precision medicine and social justice: addressing health inequities. *The American Journal of Bioethics*. 2023; 23(7): 9–12.
12. Wieschowski S, Delgado A, Schicktanz S, Ballantyne A, Coveney AP, Eichinger T, Essén K, Franke U, Geerligs L, Hens K, Huys I, Mahr D, Müller T, Nacci F, Proverbio D, Richter G, Sleeboom-Faulkner M, Taibi R, Tomljenovic H. Bioethical challenges in pharmacogenomics: a systematic review of the literature. *Frontiers in Genetics*. 2022; 13: 924–931.

References

1. Sychev DA, Ryzhikova KA, Danilov AV, Grishina EA, Sycheva TV. Pharmacogenetics and pharmacogenomics in Russia: the current state and future prospects. *Pharmacogenomics*. 2022; 23(4): 233–245.
2. Leonova MV, Kutikova GN, Samoylova LP. Strategies and technologies for disseminating and implementing pharmacogenomics in clinical practice: international experience and its potential application in Russia. *Pharmacogenetics and Pharmacogenomics*. 2024; 1(15): 44–52. Russian.
3. Haga SB, LaPointe NMA. The clinical and ethical complexities of pharmacogenetic testing. *Current Opinion in Genetics & Development*. 2023; 80: 102–108.
4. Russian Federation. Federal Law No. 152-FZ of 27 July 2006. On Personal Data (as amended). Collection of Legislation of the Russian Federation. 2006; 31: Art. 3451. Russian.
5. Izhevskaya VL, Bochkov NP, Lytkina EA. Informed consent in genetic and genomic testing: regulatory and ethical aspects. *Medical Genetics*. 2022; 21(5): 3–10. Russian.
6. Zakharova NV, Vanyushin IM, Kulpanova EA. International experience in psychopharmacogenetics: ethical and legal aspects. *Lex Genomica*. 2024; 2(8): 15–24. Russian.
7. Nuffield Council on Bioethics. Pharmacogenetics: ethical issues. London: Nuffield Council on Bioethics. 2023; 186 p.
8. Dromics Labs Research Team. The ethical, legal and social implications of pharmacogenomics: a critical review. *Journal of Bioethical Inquiry*. 2024; 21(1): 45–58.
9. Joly Y, Brisson J, Knoppers BM. Genetic discrimination in the quantitative era. *American Journal of Human Genetics*. 2021; 108(10): 1807–1814.
10. Mokhov AA, Yavorsky AN. Genetic technologies and law: current issues and development prospects. *Courier of Kutafin Moscow State Law University (MSAL)*. 2020; 5(45): 34–42. Russian.
11. Sabatello M, Chen Y, Saks JF, Richardson HS. Precision medicine and social justice: addressing health inequities. *American Journal of Bioethics*. 2023; 23(7): 9–12.
12. Wieschowski S, Delgado A, Schicktanz S, Ballantyne A, Coveney AP, Eichinger T, Essén K, Franke U, Geerligs L, Hens K, Huys I, Mahr D, Müller T, Nacci F, Proverbio D, Richter G, Sleeboom-Faulkner M, Taibi R, Tomljenovic H. Bioethical challenges in pharmacogenomics: a systematic review of the literature. *Frontiers in Genetics*. 2022; 13: 924–931.