

Российская
академия
наук

Министерство науки и
высшего образования
Российской Федерации

Федеральное государственное бюджетное учреждение науки
Институт научной информации по общественным наукам РАН
(ИНИОН РАН)

СОЦИОГУМАНИТАРНЫЕ КОНТУРЫ ГЕНОМНОЙ МЕДИЦИНЫ

КОЛЛЕКТИВНАЯ МОНОГРАФИЯ

Москва
2021

ББК 87.751.1

С 69

Печатается по решению Ученого совета
Института научной информации по общественным наукам РАН

Ответственный редактор – д-р филос. наук *Е.Г. Гребенщикова*

Рецензенты:

Иванюшкин А.Я., канд. мед. наук, д-р филос. наук

Прохорчук Е.Б., д-р биол. наук

Социогуманитарные контуры геномной медицины : коллективная монография / отв. ред. Гребенщикова Е.Г. – Москва : ИНИОН РАН, 2021. – 232 с.

ISBN 978-5-248-01014-1

В монографии рассматриваются эτικο-правовые и социально-психологические проблемы развития геномной медицины. Особое внимание уделяется биоэтическим вопросам развития биобанкинга, генетического тестирования, медико-генетического консультирования, а также проблемам социогуманитарного сопровождения развития генетических технологий в нашей стране.

Для всех, кто заинтересован в понимании этических, правовых и социальных контекстов развития геномной медицины.

ББК 87.751.1

ISBN 978-5-248-01014-1

© ФГБУН «Институт научной информации
по общественным наукам РАН», 2021

Содержание

Предисловие	5
Этические проблемы развития геномной медицины	11
<i>М.В. Воронцова, Е.Г. Гребенщикова, В.Л. Ижевская.</i> Социогуманитарные контуры геномной медицины	11
<i>Е.В. Брызгалина.</i> Философия судьбы в контексте геномной медицины	23
<i>В.Л. Ижевская, Е.Е. Баранова.</i> Этические проблемы генетического тестирования в медицине	41
<i>С.Ю. Шевченко.</i> Автономия, доверие и эффективность медико-генетического консультирования: упорядочивая биоэтические принципы	52
<i>П.Д. Тищенко.</i> Эмбрион как молекулярный гомункул и эпигенетическое существо	67
<i>О.В. Попова.</i> Редактирование генома человека в этико-нормативном поле	79
Нормативно-правовое регулирование геномной медицины в России и за рубежом	102
<i>В.В. Лапаева.</i> Правовое обеспечение развития геномной медицины в России: основные направления	102
<i>М.Н. Малеина.</i> Юридическое понимание геномной медицины	128
<i>М.В. Захарова.</i> Эволюция биоэтических составляющих геномной медицины во Франции	137

<i>А.В. Колоколов.</i> Современное состояние развития персонализированной медицины	149
<i>А.Л. Хохлов.</i> Этико-правовые аспекты развития биобанкинга	164
Социально-психологические аспекты развития генетических технологий в медицине	186
<i>А.Ю. Долгов.</i> Геномная медицина в России: этос науки, государственные интересы и ожидания пациентов	186
<i>Е.В. Введенская, П.Д. Тищенко.</i> Социогуманитарная экспертиза технологий митохондриального донорства	202
<i>А.И. Зуфман.</i> Психологическая работа с родителями, прибегающими к технологиям генетической диагностики при планировании семьи: новые вызовы для практикующих психологов	213
Сведения об авторах	229

ПРЕДИСЛОВИЕ

Интенсивное развитие геномных технологий в медицине, обещающая практически революционные изменения в диагностике и лечении множества заболеваний, вместе с тем актуализирует проблемы, требующие комплексной социогуманитарной экспертизы. Полем острых дискуссий, разворачивающихся в настоящее время вокруг перспектив и возможностей медицинской генетики, является биоэтика – междисциплинарная область исследований, объединившая врачей, биологов, специалистов в области этики, права и социологии в поиске ответов на вызовы геномных технологий. При этом в фокусе внимания оказываются не только вопросы непосредственной клинической практики (традиционные для биоэтики вопросы информирования, конфиденциальности, взаимодействия в системе «врач – пациент» и т.п.), но и проблемы, связанные с социальными контекстами ее развития. Генетика, оказывая влияние на социальные представления о природе человека и границах допустимого вмешательства в нее, определяет возможные ответы общества как на достижения в сфере генетических технологий, так и на проблемы, порожденные активным развитием биотехнологии в целом. Кроме того, развитие генетики, поставившей под вопрос сложившиеся в биоэтике установки, ориентированные на защиту интересов и здоровья отдельного пациента, инициирует их переосмысление, необходимое для адекватного и эффективного реагирования на возможности новых технологий. Таким образом, перед социогуманитарными науками встает своего рода «соци-

альный заказ», связанный с необходимостью осмыслить возникающие биоэтические проблемы, «вписать» в повестку общественных дискуссий многообразные и противоречивые вопросы воздействия геномных технологий на человека и общество, разработать необходимые эτικο-правовые документы. Не менее значимой является задача проактивного анализа перспектив развития геномной медицины, требующих уже сегодня ответственных решений и действий для ее устойчивого и социально ответственного развития в интересах человека и общества в будущем.

Данное издание – первое монографическое коллективное исследование, объединяющее представителей разных дисциплинарных областей в попытке осмыслить и оценить социогуманитарные аспекты развития геномной медицины.

Первый раздел – «Биоэтика и генетика: вызовы для науки и общества» – посвящен актуальным вопросам, возникающим в медико-генетической диагностике, консультировании и лечении пациентов, а также фундаментальным мировоззренческим проблемам, инициирующим обращение к философским представлениям о начале человеческой жизни, ее ценности и влиянии «генетических детерминант» на представления о свободе и необходимости в жизни человека.

В главе, подготовленной М.В. Воронцовой, Е.Г. Гребенщиковой и В.Л. Ижевской, раскрывается этическая специфика генетической информации, связанная с ее вероятностно-прогностическим и семейным характером. Авторы обращают внимание на потребительскую геномику как на важный фактор осведомленности общества о развитии геномных технологий и концепцию «генетизации общества», описывающую влияние этих знаний на социальные представления и установки.

В главе Е.В. Брызгалиной «Философия судьбы в контексте геномной медицины» на обширном историко-философском материале рассматриваются фундаментальные философские проблемы соотношения предопределенности и свободы в контексте усложнения представлений генетики о причинно-следственных связях. Автор показывает, что с развитием проектов геномной медицины по предикции и превенции заболеваний идея конструирования судьбы самим человеком получает дополнительную аргументацию.

В.Л. Ижевская и Е.Е. Баранова в главе «Этические проблемы генетического тестирования в медицине» акцентируют внимание

на усилении роли генетического тестирования в практической медицине, что ставит перед врачами всех клинических специальностей новые задачи: не только знать о современных возможностях и ограничениях генетического тестирования, но и уметь объяснять пациентам его цели и задачи, понимать этические проблемы, чтобы минимизировать возможный вред для пациентов.

Вопросам медико-генетического консультирования посвящена также глава С.Ю. Шевченко, который рассматривает коммуникативный успех в контексте принципа благодеяния через доверие (*beneficence-in-trust*), предложенного Э. Пеллегрини. Такой подход позволяет сформулировать два взаимосвязанных критерия – уровни доверия к структурным и биомедицинским компетенциям врача (консультанта). Автор предлагает варианты применения этих критериев в практическом здравоохранении.

В главе «Эмбрион как молекулярный гомункул и эпигенетическое существо» П.Д. Тищенко отмечает, что запреты и призывы к мораториям в области редактирования генома эмбрионов уходят в прошлое. По мнению автора, необходимо признать неизбежность этого события и начать серьезный междисциплинарный анализ социогуманитарных рисков использования технологий, связанных с редактированием генома эмбрионов человека, возможных этико-правовых норм их практического применения и, что не менее важно, стереотипов мысли, которые работают в контексте этих событий. Человек в «чашке Петри» (молекулярный гомункул) как объект редактирования не тождествен человеку в его реальной жизни, утверждает автор, а учитывая, что схема линейной детерминации действует только в случаях моногенных заболеваний, необходимо, по его убеждению, мыслить нелинейно.

Проблема редактирования генома человека рассматривается более подробно в главе О.В. Поповой. Автор показывает, что появление инструмента CRISPR/Cas9 вызвало новый этап этического осмысления развития генетики, и анализирует различные этические позиции по отношению к применению технологии редактирования генома человека. В главе также раскрыты философско-религиозные проблемы редактирования генома человека и отражена позиция Биоэтического комитета Европейского совета церквей и РПЦ.

Второй раздел коллективной монографии – «Нормативно-правовое регулирование геномной медицины в России и за рубежом» – открывает глава В.В. Лапаевой «Правовое обеспечение развития геномной медицины в России: основные направления».

Автор анализирует состояние, проблемы и перспективы правового регулирования отношений в сфере отечественной геномной медицины, осуществляемого посредством норм и положений, закрепленных в российском законодательстве и программно-стратегических документах, в международном праве, а также в международных и российских нормативных актах этической направленности, относящихся к области «мягкого права». Под этим углом зрения В.В. Лапаева рассматривает стратегические ориентиры развития геномной медицины в Российской Федерации, предлагая полнее использовать правовой потенциал Конституции РФ.

В главе М.Н. Малейной «Юридическое понимание геномной медицины» обосновывается выделение внутри здравоохранительного права особой подотрасли – права геномной медицины, включающей общую и особенную части. Определение юридических контуров геномной медицины означает обоснование и разработку специального правового регулирования, постановку актуальных проблем и правовые способы их решения.

Глава М.В. Захаровой «Эволюция биоэтических стандартов во Франции» представляет интерес не только с точки зрения проблем, анализируемых в данном издании, но и в контексте более широкой проблематики, связанной с нормативно-правовым регулированием биоэтических проблем за рубежом. В частности, автор фокусируется на опыте Франции, которая пошла по достаточно уникальному пути обращения к так называемому твердому праву в обсуждении биоэтических проблем. В главе представлен критический доктринальный анализ эволюционного пути Франции по социальной регуляции в области биоэтики и сделаны выводы о перспективах использования французского опыта при выстраивании отечественной модели.

А.В. Колоколов в главе «Современное состояние развития персонализированной медицины» акцентирует внимание на стремительном развитии современной молекулярной медицины и медицинской генетики, что приводит к изменению общества и ставит основной целью сбережение жизни и укрепление здоровья человека (пациент-центрированный подход). Автор рассматривает современное состояние развивающейся новой модели здравоохранения «медицина 4Р», основанной на четырех парадигмах: предсказательной, профилактической, персонализированной, партисипативной; раскрывает особенности фармакогеномики и тера-

ностики. Автор подчеркивает практическую значимость развития персонализированной медицины для обеспечения качества и безопасности оказания медицинской помощи.

В главе А.Л. Хохлова «Этико-правовые аспекты развития биобанкинга» раскрыта этико-правовая специфика проблем биобанкирования. Автор анализирует проблему добровольного информированного согласия, рассматривая его разные модели и варианты. Особое внимание А.Л. Хохлов уделяет роли этических комитетов в разработке и обеспечении этических стандартов развития биобанков.

Третий раздел монографии – «Социально-психологические аспекты развития геномной медицины» – посвящен социальным контекстам развития генетических технологий в нашей стране. А.Ю. Долгов на материале социологического исследования показывает, что в настоящее время геномная медицина находится в фокусе внимания различных коллективных акторов, заинтересованных в максимально возможном раскрытии и использовании ее потенциала. Несмотря на то что отношение к генетике у этих акторов различно: ученые видят в ней инструмент понимания окружающего мира и жизни, политики – технологию укрепления силы и власти, пациенты – технологию сохранения здоровья, общие интересы и взаимосвязи между ними стимулируют формирование единого вектора в решении проблем этой области биомедицины.

Е.В. Введенская и П.Д. Тищенко, предлагая вариант социогуманитарной экспертизы технологий митохондриального донорства, раскрывают роль и значение вовлечения общества в обсуждение возможностей и рисков новых биотехнологий, обеспечивающего их социальную акцептацию и успешное развитие инноваций.

А.И. Зуфман на примере психологической работы с родителями, пользующимися технологиями генетической диагностики при планировании семьи, рассматривает новые вызовы для практикующих психологов. Автор обращает внимание на вопросы, которые возникают у родителей, вынужденных проходить через процедуры генетической диагностики, и на неготовность практикующих психологов работать с ними из-за недостаточности знаний и опыта.

По мнению А.И. Зуфман, современный психолог должен иметь представление о специфике проблем, связанных с генетическим тестированием, для обеспечения качественной помощи родителям, которые обращаются к процедурам генетической

диагностики с целью планирования семьи. Таким образом, проблематика коллективной монографии выходит за границы традиционных в мировой науке ELS-программ (ethical, legal and social), дополняя исследование психологическими аспектами.

В ряде материалов данного издания представлены результаты обсуждения биоэтических проблем развития генетических технологий в рамках проекта Российского научного фонда «Социогуманитарные контуры геномной медицины» (проект № 19-18-00422).

Е.Г. Гребениčkова

ЭТИЧЕСКИЕ ПРОБЛЕМЫ РАЗВИТИЯ ГЕНОМНОЙ МЕДИЦИНЫ

М.В. Воронцова, Е.Г. Гребенщикова, В.Л. Ижевская

СОЦИОГУМАНИТАРНЫЕ КОНТУРЫ ГЕНОМНОЙ МЕДИЦИНЫ¹

Аннотация. В главе раскрываются этические проблемы медицинской генетики, обусловленные прогностической и семейной спецификой генетической информации. Акцентируется внимание на необходимости переоценки сложившихся в биоэтике установок, определяющих моральные координаты коммуникации «врач – пациент» и подходов к информированию, в том числе связанных с «правом не знать».

Раскрываются социальные контексты развития геномной медицины, концепция «генетизации общества», а также влияние потребительской геномики на осведомленность общественности о развитии генетики. Рассматривается потенциал биоэтики в обсуждении возможностей и перспектив развития генетики, согласовании разных позиций и совместном поиске траекторий устойчивого движения в будущее.

Ключевые слова: геномная медицина, биоэтика, право не знать, потребительская геномика, генетический детерминизм, генетизация общества.

Введение

Стремительное развитие генетических технологий открывает новые возможности для решения профилактических и лечебно-диагностических проблем, в перспективе это приведет к формированию новой парадигмы медицины и трансформации ее системной организации. Активное внедрение генетики в здравоохранение заставляет задуматься как о принципах и правилах биомедицинской этики, так и о социальных установках, которые определяют

¹ Исследование выполнено за счет гранта Российского научного фонда (проект № 19-18-00422).

контексты восприятия геномной медицины в обществе. Переоценка прежних стандартов информирования и получения согласия пациента, переосмысление взаимоотношений «врач – пациент», связанных с формированием новой роли «пациент-в-ожидании», и расширение полномочий пациентов в результате развития потребительской генетики – все эти и многие другие этические аспекты применения генетических технологий определяют современные дискуссии в биоэтике. При этом актуальная полемика неизбежно затрагивает вопросы, которые невозможно решать в рамках узкого профессионального сообщества. Чтобы обеспечить социально приемлемое и ответственное развитие новых технологий, необходим диалог с обществом. В таком контексте важную роль приобретает биоэтика, которая может дать экспертную оценку и согласовать разные, а порой конкурирующие, ценностные и мировоззренческие позиции, тем самым обеспечив социальную акцептацию инноваций в биомедицине.

Этические вызовы геномной медицины

Специфика этических проблем медицинской генетики во многом обусловлена особенностями генетической информации – ее прогностическим и семейным характером. При этом речь может идти как о 100% прогностической точности (например, в случае болезни Дауна или болезни Хантингтона), так и о вероятности развития заболевания, зависящего от множества факторов, о заболевании с ранней манифестацией и о болезни, которая может проявиться в старшем возрасте. Соответственно, круг биоэтических вопросов информирования специфицируется не только особенностями патологии, но и временем ее начала и неопределенностью, которая неизбежно возникает в случаях неполной пенетрантности (признаки заболевания проявляются не у всех, у кого обнаружен ген). Нужно ли информировать пациента о заболевании, которое может развиваться у него с 30%-ной вероятностью? Сообщать ли родителям о заболевании, которое появится у их ребенка, когда он повзрослеет, особенно если нет методов профилактики? Или если нет методов лечения? И вообще должно ли в генетике существовать «право не знать»?

Подобные вопросы заставляют задуматься о сложившихся установках, определяющих моральные координаты коммуника-

ции «врач – пациент». В частности, «право знать» в биоэтике тесно связано с принципом уважения автономии пациента и правилом правдивости. Человек должен получить полную и правдивую информацию, чтобы самостоятельно и осознанно принять решение относительно своего здоровья, дать добровольное информированное согласие. Но он не всегда хочет знать о генетическом риске или может бояться такой информации из-за сложных взаимоотношений с родственниками.

«Право не знать» отражено в ст. 10 «Конвенции о правах человека и биомедицине», где сказано, что «каждый человек имеет право ознакомиться с любой собранной информацией о своем здоровье. В то же время необходимо уважать желание человека не быть информированным на этот счет» [1]. В ст. 5 «Всеобщей декларации ЮНЕСКО о геноме человека и правах человека» также отмечается необходимость соблюдать право «каждого человека решать быть или не быть информированным о результатах генетического анализа и его последствиях» [2].

Один из ключевых аргументов сторонников «права не знать» связан с психологическим состоянием индивида. Эта проблема привлекла внимание исследователей в связи с запретом Управления по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (FDA) компаниям потребительской геномики тестировать людей на медицинские предрасположенности. В то время как эксперты FDA утверждали, что пресимптоматическое генетическое тестирование имеет негативные психологические эффекты, сторонники открытого доступа к персональному генетическому исследованию доказывали обратное. Они отрицали взаимосвязь между получением результатов без консультации со специалистом и какими-либо неадекватными действиями или же острой психологической реакцией со стороны потребителей таких услуг [3].

Пресимптоматическое генетическое тестирование порождает новую роль для пациента – «пациент-в-ожидании», теоретически концептуализированную С. Тиммермансом и М. Бухбиндером на примере генетического скрининга новорожденных. Отмечая, что ожидание становится постоянной формой лиминальности современной медицины, они предложили следующие её характеристики: ожидающие пациенты находятся в пограничном состоянии между болезнью и здоровьем, а точнее, между патологией и нормальной жизнью; ожидающие пациенты сталкиваются с навязан-

ной извне неопределенностью относительно природы болезни. Кроме того, эта роль – побочный продукт политики здравоохранения, направленной на вторичную профилактику, цель которой предотвратить прогрессирование заболевания, избежать осложнений и инвалидностей. Ожидающие пациенты проходят долгий путь, связанный с повторным тестированием и многократными встречами со специалистами. Такое положение может сформировать идентичность патологии (не характерно для новорожденных), приводя к общему и почти всегда коллективно выражаемому политическому сознанию. Технологии скрининга обладают потенциалом «собирать людей», подверженных риску заболеваний, формируя коллективно разделяемую идентичность [4].

На дилемму информировать / не информировать можно посмотреть с другой точки зрения – как на альтернативу проводить / не проводить тестирование. Такая постановка вопроса приобрела актуальность в связи с развитием программ неонатального генетического тестирования в ряде стран.

Так, в ноябре 2019 г. министр здравоохранения Великобритании заявил о геномной революции – близких перспективах секвенирования генома всех младенцев в стране. Цель такого масштабного исследования – персонализировать медицинскую помощь и тем самым улучшить её качество. Действительно, снижение стоимости новых технологий полногеномного (и полноэкзомного) секвенирования сделало их более доступными для систем здравоохранения; благодаря этому появилась возможность усовершенствовать диагностику и профилактику множества заболеваний, расширить ответственность пациента за здоровье, сделать медицину персонализированной с момента рождения и на протяжении всей жизни. При этом исследователи получают множество генетических данных, которые, однако, обладают разной степенью вероятности и клинической значимости.

Этическим ориентиром в отношении к этим массивам генетических данных долгое время была следующая установка: до тех пор, пока ребенок не сможет сделать выбор, необходимо проводить тестирование только на ранние расстройства [5]. В основе этого консенсуса информирования лежат два этических принципа. Первый – принцип «наилучших интересов» (стандарт благотворительности): проверять клинически значимые генетические варианты. Второй – «право на открытое будущее»: не проверять заболевания с поздним сроком начала. Другими словами, раскрытие

некоторых типов генетической информации может нарушить право ребенка на «открытое будущее»: иметь возможность выбора, когда появляется способность самостоятельно принимать решения, в том числе и о получении генетической информации.

Кроме того, по мнению теоретиков программ скрининга ВОЗ Дж. Уильсона и Г. Юнгнера, ключевое значение имеет наличие методов лечения диагностируемого заболевания: «Должны существовать эффективные и приемлемые меры лечения больных с диагностированным заболеванием» [6, р. 30]. Однако проекты полногеномного (полноэкзомного) генетического тестирования новорожденных ставят под вопрос сложившиеся к настоящему времени этические подходы и принципы. Дело в том, что 95% наследственных заболеваний не лечатся. В то же время в современном здравоохранении остро стоит проблема диагностической одиссеи – периода от первого обращения к врачу до постановки диагноза. По данным исследования, проведенного EURORDIS (Rare Diseases Europe – некоммерческое объединение пациентских организаций из более чем 60 стран мира), 25% пациентов, страдающих редкими заболеваниями, услышали свой диагноз через 5–30 лет с момента первого обращения к врачу, и в течение этого времени у 40% было ошибочно диагностировано другое заболевание [7]. Как показал опыт канадского проекта полноэкзомного секвенирования «Finding of Rare Disease Genes (FORGE)», изменить ситуацию для пациентов и семей с редкими генетическими заболеваниями можно. В результате реализации этой программы были открыты новые гены и выявлены мутации в генах, связанных с заболеваниями. Таким образом, для большинства детей, участвовавших в проекте, диагностическая одиссея подошла к концу быстрее, чем это происходит обычно [8].

Ограничительный подход может в некоторых случаях противоречить интересам семьи. Право родителей принимать решения по поводу здоровья своих детей, как и во многих других вопросах, обычно отвечает наилучшим интересам детей и семьи. Однако, по мнению ряда авторов, в геномной медицине важнейшим ориентиром должен стать принцип «жизненных перспектив», который касается всей семьи. Информация о выявленном генетическом состоянии может представлять интерес не только для ребенка, но и для его родственников. Она может стать основой для дальнейшего планирования семьи с учетом возможностей репродуктивных технологий. В наиболее радикальном варианте идея обязательного

информирования, исходя из интересов будущих поколений, может рассматриваться как долг знать о наличии генетических поломок и необходимости предпринять «соответствующие шаги для предотвращения заболевания у будущих поколений» [9].

Семейная специфика генетической информации может иметь социальные измерения, в которых переплетаются индивидуальные риски, семейные опасения и интересы отдельных сообществ, а определяющую роль играют нормы традиционной морали. Так, «Дор Йешарим» (Dor Yeshorim) – организация, нацеленная на недопущение распространения болезни Тея – Сакса среди евреев-ашкеназов (имеющих более высокий риск заболеть, чем представители других популяций), была создана раввином Дж. Экштейном, потерявшим из-за этой болезни четырех детей. В подростковом возрасте молодые люди проходят генетическое тестирование, результат которого им не сообщается, чтобы не создавать причин для стигматизации и дискриминации. Перед вступлением в брак их доверенные лица с помощью их идентификационных номеров проверяют генетическую совместимость пары. Информация доступна только в том случае, если тест был пройден в лаборатории «Дор Йешарим». Если есть риск рождения больного ребенка, молодые люди получают рекомендацию пройти бесплатную анонимную консультацию по телефону. После этого большинство пар отказывается от вступления в брак.

Опыт «Дор Йешарим» интересен как пример широкомасштабной программы генетического тестирования потенциальных супругов, учитывающей бремя ненужного генетического знания, а также как проект, опирающийся на силу традиции: девушки и молодые люди не имеют долгих эмоциональных отношений перед браком, а потому разрыв между ними не приводит к серьезным негативным переживаниям [10]. Успех «Дор Йешарим» в предотвращении рождения детей с болезнью Тея – Сакса стал основой для развития программ генетического скрининга других заболеваний (муковисцидоза, болезни Гоше I типа, болезни Канавана, синдрома Блума и др.).

Генетика и общество. Генетизация общества

Развитие генетики влияет на представление о природе человека, здоровье и болезни, взаимосвязи наследственных и социальных факторов в жизни индивида. При этом в фокусе общественного

интереса находятся как новейшие достижения геномной медицины, так и проблемы генномодифицированных (ГМ) организмов и перспективы «дизайна младенцев», нередко переходящие в футурологические штудии по поводу «нашего постчеловеческого будущего». Массмедиа с помощью метафор и устоявшихся нарративов встраивают новые знания в повседневные представления и социальные практики [11]. Так, геном нередко понимается как «код жизни» и «текст», написанный с помощью четырех букв (А, Т, Г, Ц), обозначающих азотистые основания ДНК. Из них составлено название фильма «Гаттака» (Gattaca), повествующего о будущем, в котором генетические технологии играют ключевую роль. Генетический «текст» можно «читать» и «редактировать», а «код» – «взломать», о чем нередко напоминают биохакары. Эти метафоры воспроизведены, например, в первой научно-популярной книге, посвященной редактированию генома «Взлом кода жизни: как редактирование генов переписывает наше будущее» [12].

Существенный вклад в осведомленность публики о генетике вносит потребительская геномика – тестирование коммерческими компаниями без участия врача. Она открывает возможности получения разнообразных данных, связанных как со здоровьем, так и с различными способами «заботы о себе» за границами непосредственного медицинского контекста, предоставляя рекомендации по здоровому образу жизни, питанию и т.п. Продвигая на рынке генеалогические тесты, биотехнологические компании также вносят заметный вклад в расширение способов самопознания через определение расовой и этнической принадлежности, а в ряде случаев поиска родственников. Опыт генеалогического тестирования активно обсуждается в социальных сетях по всему миру. Например, контент-анализ 117 видеороликов канала YouTube, посвященных генеалогическому тестированию в компаниях «Ancestry» и «23andMe», выявил следующие факторы мотивации авторов, описавших свой опыт: заинтересованность; желание знать больше о семье; отсутствие информации о семейной линии, включая случаи лжи и / или сокрытия информации членами семьи; отсутствие полной информации о биологических родителях, бабушках и дедушках или других членах семьи. Еще одна немаловажная тема – желание больше узнать о себе, выявив связи с коренным народом региона, в котором проживает исследуемый. В целом на результаты тестирования люди проявляли значительно больше положи-

тельных (удовольствие, оптимизм, удивление) (88,1%), чем отрицательных реакций (стресс, недоумение, грусть) (8,1%) [13]. Несмотря на признанное влияние видеоконтента социальных сетей на предпочтения аудитории, пока открытым для исследователей остается вопрос: дискурс или биотехнология играют большую роль в формировании взглядов зрителей канала?

Тем не менее идея самопознания с помощью ДНК-тестирования интересна в разных контекстах, в том числе для понимания процессов, описанных Э. Липпман как генетизация общества. Э. Липпман определила генетизацию как «процесс, в ходе которого различия между отдельными лицами сводятся к их ДНК, при этом причины большинства расстройств, форм поведения и психологических отклонений определяются, по крайней мере частично, как генетические. Это относится и к процессу, в рамках которого осуществляются вмешательства в генетический код с использованием молекулярных технологий для решения проблем со здоровьем. В результате этого процесса биология человека ошибочно отождествляется с генетикой человека, подразумевая, что последняя действует в одиночку, делая нас такими, какие мы есть» [14]. Редукция здоровья и болезней к генам, как отмечает автор концепции, проявляется в том, что генетический дискурс доминирует в обществе, в СМИ и среди специалистов. Поэтому генетике отводится ведущая роль в диагностике, поиске методов лечения, а также в определении наиболее перспективных направлений научных исследований [15]. Несмотря на то что немногие идеи Э. Липпман были реализованы, концепция внесла существенный вклад в понимание того, как под влиянием технологий формируются новые социотехнические режимы. Кроме того, обсуждаемая концепция помогает осмыслить то, как переформируется взаимосвязь между научными и непрофессиональными трактовками влияния генетики на разные аспекты индивидуальной и социальной жизни, в том числе фиксируемые такими понятиями, как «генетический редукционизм», «генетический эссенциализм» или «генетический детерминизм».

Особое внимание к генетическому детерминизму в социальных науках и биоэтике связано с опасениями, что он обеспечит основу для социальной дискриминации. Однако эти предположения пока не нашли подтверждения в исследованиях. Такие фразы, как «ген для» или «ген х» (например, «ген алкоголизма»), обычно используются как примеры детерминистского подхода. При этом

только 25,6% участников фокус-группы (108 участников) ответили, что фраза «ген сердечного заболевания» означает, что гены являются единственным фактором риска сердечных заболеваний. В то же время 46% интерпретировали ее как «сочетание генетических, экологических и поведенческих факторов риска» [16].

Кроме того, неспециалисты, как правило, ограничивают трактовку генетического детерминизма своими интересами, чтобы избежать обвинений (во всем виноваты гены) или же обосновать поведение, которое вредит здоровью [17]. Как утверждает С. Кондит, общественность склонна разделять разум и тело, приписывая большее генетическое влияние характеристикам, которые воспринимаются как связанные с телом, и большее влияние окружающей среды характеристикам, воспринимаемым в связи с разумом [18]. Также важно учитывать, что мнения неспециалистов часто основаны на личном опыте и ограниченных знаниях.

Оптимизм общественности по поводу геномной медицины [19] сопровождается беспокойством относительно доступа широких слоев населения к ней, политики выбора будущих исследовательских программ, евгеники и маргинализации других медицинских подходов [20]. Как утверждает ряд авторов, в опросах «...респонденты, обеспокоенные генными технологиями, думают в основном с точки зрения моральной приемлемости» [21]. Последняя, по сути, определяет параметры социальной акцептации многих биотехнологических инноваций, но в конечном итоге ключевым оказывается вопрос: возможно ли достичь консенсуса в обществе? Например, сможем ли мы найти социальный консенсус относительно перспектив редактирования генома эмбрионов? Очевидно, что исходным пунктом любой рациональной дискуссии должно стать признание разных, и, возможно, даже прямо противоположных, точек зрения, а также то, что дебаты по «любой конкретной биотехнологии почти наверняка будут иметь разный характер в разных контекстах» [22]. При этом неспециалисты, чтобы участвовать в обсуждениях, должны, по крайней мере, понимать специфику этических проблем и основные принципы действия новой технологии, а также разные последствия ее использования [23]. Кроме того, важно учитывать предыдущий опыт и избегать: 1) ориентации на дефицитную модель в понимании опасений или страхов социальных акторов; 2) разделения технических аспектов, которые должны оценивать специалисты, и вопросов морали, которыми занимаются биоэтики и социологи; 3) обсуждения каждой

новой технологии в качестве отдельного «этического» вопроса, практически не учитывающего контекст, в котором наука в целом и вспомогательные структуры в частности финансируются, организируются и коммерциализируются [24]. Также необходимо принимать во внимание, что прорывные технологии представляют интерес с точки зрения международной конкурентоспособности, престижа науки и экономического роста, а потому в дискуссиях должны учитываться интересы национальной научной политики.

Очевидно, что многие дискуссии затрагивают фундаментальные философско-мировоззренческие вопросы о ценности жизни, возможности принимать решения в интересах будущих поколений, о распределении дефицитных ресурсов здравоохранения и выборе направлений дальнейшего развития биотехнологии. В этом контексте биоэтика может выступить как совещательная площадка и как способ сопряжения конкурирующих мнений. Как показывает опыт обсуждения других морально неоднозначных проблем – аборт, эвтаназия, вспомогательные репродуктивные технологии – биоэтика может помочь согласовать разные интересы и показать способы совместного выбора траекторий устойчивого движения в будущее, стимулируя нас проактивно выбирать то, как будут развиваться генетические технологии, медицина, а в конечном итоге, в каком обществе мы хотим жить.

Заключение

Таким образом, биоэтические проблемы, связанные с активным внедрением геномных технологий в здравоохранение и процессами их «социализации» в обществе, требуют комплексных социогуманитарных подходов, обеспечивающих формирование социально приемлемой инновационной среды, выстраивание эффективных отношений между наукой и обществом, пациентами и врачами. Это позволит проактивно оценивать возможные ответы общества на вызовы биомедицинских инноваций, создавая предпосылки для дальнейшего эффективного обсуждения и решения этических коллизий в геномной медицине. А также поможет в развитии социогуманитарных контуров технотехнологии, которые уже являются необходимым элементом многих крупных научно-исследовательских инициатив (например, «Геном человека», «Мозг человека»).

Список литературы

1. Конвенция «О защите прав и достоинства человека в связи с применением достижений биологии и медицины : конвенция о правах человека и биомедицине» [Электронный ресурс]. – URL : <http://www.imbp.ru/BioEtika/Principles/Convention>
2. Всеобщая декларация о геноме человека и правах человека [Электронный ресурс]. – URL : https://www.un.org/ru/documents/decl_conv/declarations/human_genome.html
3. *Green R.C., Farahany N.A.* Regulation: the FDA is overcautious on consumer genomics // *Nature news*. – 2014. – Vol. 505, N 7483. – P. 286–287.
4. *Timmermans S., Buchbinder M.* Patients-in-waiting : living between sickness and health in the genomics era // *Journal of health and social behavior*. – 2010. – Vol. 51, N 4. – P. 408–423.
5. Points to consider : ethical, legal, and psychosocial implications of genetic testing in children and adolescents / Botkin J.R. [et al.] // *The American journal of human genetics*. – 2015. – Vol. 97, N 1. – P. 6–21.
6. Принципы и практика обследований на заболеваемость / Уильсон Дж., Юнгнер Г. Тетради общественного здравоохранения. – 1970. – ВОЗ. – № 34. – 200 с.
7. Survey of the delay in diagnosis for 8 rare diseases in Europe ('EurordisCare2') [Electronic resource] // *Eurordis : rare diseases Europe* – URL : <https://www.eurordis.org/publication/survey-delay-diagnosis-8-rare-diseases-europe-eurordiscare2>
8. Utility of whole-exome sequencing for those near the end of the diagnostic odyssey : time to address gaps in care / Sawyer S.L. [et al.] // *Clinical genetics*. – 2016. – Vol. 89, N 3. – P. 275–284.
9. *Shaw M.W.* Testing for the Huntington gene : a right to know, a right not to know, or a duty to know // *American journal of medical genetics*. – 1987. – Vol. 26, N 2. – P. 243–246.
10. *Prainsack B., Siegal G.* The rise of genetic couplehood? A comparative view of premarital genetic testing // *Biosocieties*. – 2006. – Vol. 1, N 1. – P. 21–22.
11. *McLeod C., Nerlich B.* Synthetic biology, metaphors and responsibility // *Life sciences, society and policy*. – 2017. – Vol. 13, N 1. – P. 1–13.
12. *Carey N.* Hacking the code of life : How gene editing will rewrite our future. – London : Icon Books, 2019. – 176 p.
13. *Marcon A.R., Rachul C., Caulfield T.* The consumer representation of DNA ancestry testing on YouTube // *New genetics and society*. – 2021. – Vol. 40, N 2. – P. 133–154.
14. *Lippman A.* Prenatal genetic testing and screening : constructing needs and reinforcing inequities // *American journal of law & medicine*. – 1991. – Vol. 17, N 1–2. – P. 15–50.
15. *Lippman A.* Led (astray) by genetic maps : The cartography of the human genome and health care // *Social science & medicine*. – 1992. – Vol. 35, N 12. – P. 1469–1476.
16. What does “a gene for heart disease” mean? A focus group study of public understandings of genetic risk factors / Bates B.R. [et al.] // *American journal of medical genetics. Part A*. – 2003. – Vol. 119, N 2. – P. 156–161.

17. *Condit C.M.* When do people deploy genetic determinism? A review pointing to the need for multifactorial theories of public utilization of scientific discourses // *Sociology compass.* – 2011. – Vol. 5, N 7. – P. 618–635.

18. *Condit C.M.* When do people deploy genetic determinism? A review pointing to the need for multifactorial theories of public utilization of scientific discourses // *Sociology compass.* – 2011. – Vol. 5, N 7. – P. 618–635.

19. A community's awareness and perceptions of genomic medicine / Hahn S. [et al.] // *Public health genomics.* – 2010. – Vol. 13, N 2. – P. 63–71.

20. "What do you think about genetic medicine?" Facilitating sociable public discourse on developments in the new genetics / Barns I. [et al.] // *Science, technology, & human values.* – 2000. – Vol. 25, N 3. – P. 283–308.

21. Worlds apart? The reception of genetically modified foods in Europe and the US / Gaskell G. [et al.] // *Science.* – 1999. – Vol. 285, N 5426. – P. 384–387.

22. *Morrison M., Saille S., de.* CRISPR in context : towards a socially responsible debate on embryo editing // *Palgrave communications.* – 2019. – Vol. 5, N 1. – P. 1–9.

23. Editing genes : a case study about how language matters in bioethics / O'Keefe M. [et al.] // *The American journal of bioethics.* – 2015. – Vol. 15, N 12. – P. 3–10.

24. *Morrison M., Saille S., de.* CRISPR in context : towards a socially responsible debate on embryo editing // *Palgrave communications.* – 2019. – Vol. 5, N 1. – P. 1–9.

Е.В. Брызгалина

ФИЛОСОФИЯ СУДЬБЫ В КОНТЕКСТЕ ГЕНОМНОЙ МЕДИЦИНЫ

Аннотация. Обращение философии к проблематике судьбы человека связано с поиском объяснения соотношения предопределенности и свободы воли. Развитие генетики и социальных практик применения генетических знаний проблематизирует гены как то, что, находясь внутри человека, выступает «внешней» детерминантой для целостности. Усложнение представлений генетики о причинно-следственных связях не находит адекватного отражения в представлениях носителей профанного знания, влияет на воспроизводство в общественном сознании позиции генетического детерминизма. С развитием проектов геномной медицины по предикции и превенции заболеваний, в том числе методами генной терапии, идея конструирования судьбы самим человеком получает дополнительную аргументацию. Геномная информация в качестве фактора самоидентификации влияет на определение пределов и форм самореализации в жизненных событиях.

Ключевые слова: судьба, геномная медицина, детерминация, генетический детерминизм, свобода, биоэтика

Тема судьбы как власти неотвратимой необходимости, предопределенности событий и поступков занимает значимое место в философской традиции осмысления мира и человека. Судьба трактуется как совокупность того, что состоится с человеком под влиянием рока, кармы, фортуны, т.е. некой могущественной силы, недоступной для постижения человеком, которая управляет жизнью. В истории культуры присутствует традиция рассмотрения судьбы отдельного человека в контексте политического строя, экономических процессов, культурной ситуации. В представлениях о судьбе проявляется понимание свободы и необходимости применительно к индивидуальному человеческому бытию, содержится указание на механизмы управления бытием на уровне

индивидуальном и общественном. Обсуждение темы судьбы требует ответа на ряд ключевых вопросов: каков источник судьбы – природные законы, воля Богов; как соотносятся судьба как предопределенность и свобода воли человека; возможно ли человеку изменить судьбу? [1].

В связи с развитием генетических исследований и прикладных технологий их использования актуализируется осмысление наследственной предопределенности признаков человека, влияния генетических факторов на поведение и жизненные события, на механизмы и результаты самоидентификации, а также включение научных представлений о наследственности в различные социальные практики.

Кратко сформулируем основные вехи развития философских представлений о судьбе в европейской традиции и выделим акценты, проявляющиеся в философском обращении к концепту «судьба» в связи с генетизацией различных сфер жизни человека и общества.

Концепт судьбы складывается в развитом виде в Античности на основе многообразных источников. В.П. Горан связывает древнегреческие представления о судьбе с хтоническим культом почитания божеств женского рода, одновременно отсылавшим к плодородию и рождению, с одной стороны, и к смерти и загробному миру – с другой. Кроме того, идея судьбы как полного жизненного пути человека, распространенная на Ближнем Востоке, по его мнению, тоже сказалась на представлении о греческой богине судьбы Мойре [2].

Многообразные трактовки понятия «судьба» в античной традиции объединены идеей о том, что детерминантой судьбы выступает рок, фатум, внешний по отношению к индивиду [3]. Судьба представлялась завершенной вневременной целостностью, когда будущее предзадано и, значит, неотвратимо, что допускает предсказание. У греческих философов, в частности у Платона и Плотина, определение жизненного жребия Мойрами, которые задавали человеку при его рождении весь жизненный путь, в том числе момент смерти, сопровождалось появлением у человека направляющего его земную жизнь демона-гения [4, с. 654]. Античность трактовала свободную волю человека как заранее предусмотренное средство исполнения порядка вещей. Соответственно, судьба как внешняя по отношению к человеку сила не имела личностного характера, она действовала как закон, как необходи-

мость высшего порядка. Люди и боги, как части целого, имели судьбу, представляемую как доля в целостности: «Жребий бросившим нам, в обладание вечное пало Мне волношумное море, Аиду подземные мраки, Зевсу досталось меж туч и эфира странное небо» [5, с. 253].

В Средневековье интерпретация судьбы как проявления божественного Провидения, противоположного человеческому произволу, представлена во взглядах Августина, Боэция, Абеляра. Итальянский гуманизм эпохи Возрождения тяготел к представлению судьбы как фортуны, а человека, обладающего способностями под стать божественным, трактовал как создателя судьбы [6]. По мере развития новоевропейской философии и науки судьба стала рассматриваться в социальном контексте. Критике подвергалось представление о судьбе как природной необходимости (Ф. Бэкон), вера в судьбу рассматривалась как причина социального неравенства (Т. Гоббс). В этот период усложняются представления о внешней (природной и социальной) необходимости и роли самого человека (Р. Декарт).

Судьба как природная целесообразность, согласно взглядам И. Канта, создает условия для совершенствования человека и человечества через способность человека избирать образ жизни, ориентированный на нравственность как цель деятельности [7]. Г.В. Гегель снимает с судьбы «форму внешней необходимости»: «свою судьбу нужно выбирать свободно и так же переносить и осуществлять» [8, с. 65], поскольку судьба заключена в самосознании, которое противостоит объективности и способно свободно выбирать. Интерпретация судьбы как результата сознательного созидания ее человеком находит развитие во взглядах К. Маркса. Судьба как выражение несвободы присутствует у Ф. Ницше.

В философском дискурсе XX в. рефлексия концепта «судьба» осуществляется плеядой таких философов, как А. Бергсон, Г. Гадамер, Э. Гуссерль, Э. Кассирер, М. Хайдеггер, М. Шелер, А. Шопенгауэр, К. Ясперс, и другими мыслителями [9]. Понятие судьбы получает трактовки, связанные не только с провидением, роком, долей и т.д., но и с конкретными представлениями о событиях жизни [10]. Так, К. Ясперс отмечает, что человека никто не имеет права принуждать изменять маршрут жизненного пути, который он выбрал. Человек сам способен бесконечно меняться [11].

В русской религиозной философии тема судьбы рассматривалась в контексте поиска смысла жизни, пределов свободы, добра и

зла, описания соотношения необходимости и случайности, взаимоотношения веры и знания при постижении Бога и мира. А.Ф. Лосев трактовал «судьбу» как смыслообразующее понятие культуры. Исследуя античное учение о судьбе и современные ему научные представления, он обращал внимание на противоречия между актом данности феномена судьбы как жизненного явления, его переживанием в опыте и отвержением наукой самой идеи судьбы [12]. Судьба, понятая как момент Первоедиства, как осмысленная и направленная на спасение человека воля Божия, кардинально отличается от слепого античного рока [13].

Понятие судьбы как универсалии культуры, осмысляемое в философской традиции, подчеркивает целостность мира, связь человека и мира. Как следует из концепции культуры В.С. Стёпина, в статусе культурной универсалии это понятие вводит «определенную шкалу ценностей, принятую в данном типе культуры, и поэтому определяет не только осмысление, но и эмоциональное переживание мира человеком» [14, с. 220]. С одной стороны, «судьба», будучи культурной универсалией, влияет на развитие философии, осуществляющей ценностную рефлексию основ культуры и науки, презентирова комплекс значимых для научной картины мира понятий и образов – необходимости и случайности, закона, причины, времени [15]. Эти понятия и образы входят в категориально-понятийный каркас философии и науки, создавая онтологические основания картины мира. С другой стороны, развитие науки обогащает наполнение концепта «судьба» с учетом научных данных и подходов, обоснования ценностного выбора и решения моральных проблем в конкретных исторических условиях. Представления о судьбе на определенном этапе познания обуславливаются сложным комплексом внутринаучных и вненаучных детерминант.

Отметим, что ориентация на рациональный стиль мышления задает вектор, пытающийся соотнести философскую и научные традиции рассмотрения тех или иных феноменов. Так, известны попытки соотнести физические представления о природных процессах с интерпретацией сходных явлений в философской традиции, например, установить соответствие между свободой воли и поведением квантовых микрочастиц [16], или дать физическую интерпретацию мнимостям [17], или рассмотреть комплексную волновую функцию как начало, управляющее движением частиц, т.е. как аналог действия демона-гения [18].

Лидерство биологии поддерживает указанную логику. Развитие генетики предоставило эмпирические данные и концептуальные инструменты, позволяющие актуализировать концепт «судьба» применительно к социуму и человеку за счет уточнения и интерпретации представлений о том, что именно наследуется, в какой степени генетические факторы предопределяют признаки и поведение, а значит, и судьбу человека. 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.

Концептуальное выражение детерминистских взглядов на судьбу представляет собой широкий спектр позиций – от крайнего биологического редукционизма и генетического детерминизма (признание исключительной детерминации чувствительной геномной информации по отношению к жизненным перспективам) до крайнего социологизма (абсолютизация влияния средовых факторов разворачивания судьбы). Внимание к внешним факторам, влияющим на проживание индивидом жизни, коррелирует с признанием относительности рисков, предсказанных на основании геномной информации. Между этими крайними дихотомичными позициями – масса плавных переходных форм, зависящих от экономических, социальных, психологических, культурных особенностей социальных групп, а также от уровня образования, возраста, пола, личного опыта семей и индивидов.

В генетическом детерминизме предопределенность перемещается извне внутрь самого человека, оставаясь при этом силой, не зависимой от воли и разума человека. Генетическая причинность интерпретируется как детерминация. Апелляция к генетике используется для разворачивания представлений о том, что судьба человечества предопределена через филогенетические корни. В этом контексте отметим своего рода знаковое направление исследований в области поведенческой генетики, когда на примере различных аспектов поведения авторы описывают значение эволюцион-

ных и непосредственных взаимосвязанных генетических причин, которые лежат в основе поведенческих предрасположенностей [19]. Важно, что содержательное наполнение утверждения о филогенетической предопределенности может раскрывать биологические механизмы как кооперативного, альтруистического, так и эгоистического, агрессивного поведения. Так, по аналогии с концепцией генно-культурной коэволюции социобиологов выстраивается аргументация в работе британского исследователя Р. Стартапа [20], который утверждает, что в биологии и в социальных науках собраны доказательства и аргументы в поддержку всестороннего применения теории эгоистичных генов к человеческой популяции.

Принятие генетического детерминизма приводит к выводу об отсутствии свободы воли у человека, имеющего определенный ген (генный комплекс), или о существенном ограничении свободы через сужение диапазона жизненного выбора, доступного для данного человека, а значит, и к заключению о полной предопределенности его судьбы его генами. Таким образом, генетический детерминизм становится генетическим фатализмом – представлением о том, что человек не может избежать генетически предопределенных ситуаций, событий, а определенная генами судьба не изменится от внешних событий или поступков самого человека. Возможность изменения судьбы как некой программы рассматривается как заложенный внутрь программы фрагмент, что означает предзаданность пределов возможных изменений (норма реакции). Известный американский генетик Ричард Левонтин отмечал, что генетический фатализм имеет социальные и политические последствия, поскольку выводит большую часть социальных и политических реалий из-под контроля человека [21].

Признание генетической детерминированности судьбы ведет к утверждению о ее неизменности, предопределяет рассмотрение геномной информации и данных как того, что делает личность уязвимой, прозрачной для других людей, общества и государства. Усиливается внимание к проблемам конфиденциальности и защиты геномных данных с целью недопущения полной прозрачности личности и судьбы, дискриминации и негативных воздействий на личность. Опасения по поводу утраты собственности на данные, по поводу несанкционированного владельцем доступа к ним, связанного с нарушением благополучия, самооценки, планов личной жизни, социальных отношений, обусловлены страхом потери не-

зависимости [22]. Это объясняет разницу в отношении предоставления геномных данных для исследовательских проектов, реализуемых государством или коммерческими структурами [23]. При признании права на владение геномной информацией собственниками – донорами биоматериала – в контексте исследовательских перспектив геномной медицины дискуссионным становится вопрос о формате вмешательства собственника в накопление больших данных и оперирование ими: возможно ли вмешательство без торможения развития науки и медицинских технологий? Как соотносятся личные представления и общественное благо? Критическая позиция, исходя из ценностей солидарности и справедливости, ставит акцент на общественную значимость данных [24], однако генетический детерминизм трактует индивидуальную наследственность как механизм запрограммированной передачи и в соматическом, и в экзосоматическом аспектах.

Ключевое возражение против генетического детерминизма и фатализма состоит в том, что сложность, создаваемая тысячами взаимосвязанных генов и их взаимодействием со средой, не позволяет рассматривать причинные факторы с редукционистской точки зрения, игнорировать факторы окружающей среды и средовые факторы развития, а также личную активность человека при их определении. Признание генетической детерминированности музыкальных способностей не обязательно приведет к соответствующей судьбе музыканта: человек может потерять слух в детстве, не иметь возможности слушать музыку или учиться играть на музыкальных инструментах. Генетическая причинность не детерминирована в строгом смысле слова: гены увеличивают вероятность (от сильной – 95% до слабой – менее 50%) того, что у организма разовьется определенный признак, а высокая детерминированность встречается нечасто в силу ряда причин. Во-первых, среда играет немалую роль в экспрессии генов. Например, оценка наследуемости биполярного аффективного расстройства методами близнецовых исследований находится в диапазоне 60–85%, что свидетельствует как о генетической природе данной патологии, так и о роли общей семейной среды [25]. Во-вторых, большинство сложных количественных признаков определяется не одним геном, а их множеством, поэтому какой-то определенный единственный ген может иметь незначительное влияние на проявление признака [26]. В-третьих, на то, как организмы преобразуют генетическую информацию в признаки, влияют особенности индиви-

дуального развития.Monoзиготные близнецы при идентичности геномов и высоком сходстве окружающей среды могут иметь отличия в пигментации кожи, отпечатках пальцев или оттисках зубов [27].

Тот факт, что генетический вклад в сложные количественные признаки распределяется по многим генам, каждый из которых вносит долю в вариабельность признака, позволяет оценивать показатели полигенных рисков и создавать коэффициенты корреляции, что создает возможность для трактовки полигенных оценок именно как генетической причинности. Так, анализируя работу известного психогенетика Р. Пломина [28], Н. Комфорт указывает на то, что Пломин трактует полигенные оценки именно как причинные, когда, например, пишет о том, что различные компоненты воспитания «имеют значение, но не имеют значения», поскольку эффекты от них нестабильны, а успехи и неудачи в образовании или трудовой деятельности следует «калибровать» относительно генетически сильных или слабых сторон [29].

Генетические исследования существенно усложнили представления о причинно-следственных связях, что проявилось в «переходе от генетического детерминизма к пониманию сложности» [30, р. 194]. Однако невозможно утверждать, что применение редукционистских стратегий внутри самой науки прекратилось полностью.

Генетика демонстрирует принципиальную неопределенность, утверждая для качественных признаков генно-средовую обусловленность, а значит, открывая путь для свободы выбора человеком средовых воздействий. Д. Александер в своей работе утверждает, что открытия в области генетики не подтверждают преимущественную генетическую детерминацию и не подрывают представления о свободе воли [31]. По его мнению, люди не являются рабами своих генов, гены влияют на предрасположенность к определенному поведению на молекулярном уровне. Генетическая детерминация проявляется только при определенных заболеваниях, особенно при некоторых психических расстройствах. Он указывает, что на поведение сильно влияет мировоззрение, в том числе то, которое находится за пределами науки и влияет на позицию относительно применения генетических открытий. На примере спорта он показывает эτικο-правовые последствия применения генетического тестирования в немедицинских целях, в частности для генетической идентификации талантов.

Можно констатировать, что усложнение научных представлений о роли генетической информации в поведении человека, его здоровье и старении имеет принципиальную ограниченность, а уровень знаний и понимания закономерностей наследования в науке не находит своевременного и адекватного отражения в представлениях населения о генетике. Международное исследование, посвященное изучению генетической грамотности и отношения к генетике (iGLAS Law and Ethics), в котором приняли участие более 5400 человек из 78 стран, позволило сделать вывод о плохом уровне знаний в области генетики и значительных групповых различиях в них между представителями разных стран, профессий, а также в зависимости от уровня образования и религиозной принадлежности. Только 1,2% участников ответили правильно на 18 тестовых вопросов, отражающих современные представления о генетике [32]. Это предельно мало, учитывая тестовый формат и базовый характер проверявшихся знаний. Исследователи отмечают, что интерпретировать полученные данные как фиксацию среднего уровня знаний населения некорректно, поскольку у 87,6% опрошенных было высшее образование, к тому же на выборку оказывал влияние интернет-формат опроса, а значит, можно предположить, что средний уровень знаний населения в области генетики еще ниже. В данном исследовании изучалось также соответствие представлений людей о наследуемости количественных и качественных признаков (интеллекта, веса, мотивации и академического успеха) научным данным. Подробные результаты исследования в данном аспекте в настоящее время (сентябрь 2021 г.) не опубликованы. Отметим, что низкий уровень генетических знаний – одна из причин того, что непрофессиональный общественный дискурс относительно генетической информации находится под сильным влиянием детерминистских взглядов [30].

Непонимание сложности отношений между генотипом и средой, стремление к однозначным представлениям в рамках генетизации общества способствуют воспроизводству в общественном сознании детерминистских установок. Исследования генома как источника информации об индивидуальных аспектах здоровья приближает научные исследования к клиническому и технологическому их использованию в геномной медицине. Клинические применения геномной медицины имеют широкий спектр, включающий онкологию, психиатрию, эпидемиологию, неонатологию, и приближаются к подходам персонализированной медицины.

Геномная медицина как практика постановки и решения задач профилактики, диагностики и лечения на основании генетических данных открывает возможности для рассмотрения болезни не как того, что «случается», а как того, что можно предсказать, предотвратить (или зафиксировать как непредотвратимое) с помощью средств современной науки и технологий.

Точная информация, которая может быть получена в геномной медицине относительно моногенетических заболеваний, манифестирующихся в позднем возрасте (например, хорея Гентингтона), маркирует человека пациентом до появления болезни, становясь тем самым стрессогенным фактором судьбы в силу предопределенности, и это не может не влиять на жизненный выбор целей и средств их достижения. В большинстве же случаев полученная генетическая информация не фиксирует судьбу, она имеет вероятностный характер, который становится основанием для разной направленности интерпретаций. Значительный объем вероятностной информации о рисках заболеваний размывает ранее сформированные у человека представления о здоровье и болезни [33]. Временные параметры генетических рисков влияют на жизнь не только носителей, но и их семьи, отношения между родственниками и самооценку членов семьи [34]. Пациенты и члены семьи оказываются в парадоксальной ситуации, когда, с одной стороны, увеличивается определенность жизненного пути и становятся более жесткими пределы и каналы изменений, а с другой – увеличивается неопределенность (сложная интерпретация результатов, нечеткие динамические взаимосвязи данных, оценка вероятности развития патологии, время манифестирования, экспертные оценки возможности коррекций, разное качество экспертных и профанных выводов и т.д.). В условиях высокой неопределенности и широты интерпретаций по отношению к генетическим исследованиям и практикам, наряду с призывами ограничивать их средствами права и этики, развивать социально-гуманитарную экспертизу и контроль за ними, высказываются предложения о переносе акцента на внутринаучные механизмы регуляции действий [35].

Сложные этические, социальные и экзистенциальные проблемы возникают у всех вовлеченных субъектов. Так, геномная медицина потенциально может повлиять на отношения между родителями и детьми. Выбор против болезней или надежда на выбор желаемых черт избавляют родителей от определенных страхов и порождают рассмотрение ребенка как продукта, который нужно и можно про-

ектировать и контролировать, причем генетика выступает основанием для манипулирования и узурпирования автономии ребенка. Нельзя не заметить близость трактовок технологий геномной медицины как средства реализации родительских установок в отношении судьбы ребенка, с одной стороны, интерпретациям вспомогательных репродуктивных технологий (например, подбора донора с определенными признаками) как средства воплощения родительских ожиданий – с другой. Основанная на генетическом детерминизме родительская позиция может привести, сознательно или невольно, к контролю среды развития ребенка для формирования определенных фенотипических проявлений. Сочетание признания генетической детерминации музыкальности и пожизненное подчинение этой идее средовых воздействий может привести к эффектам, которые поддержат идею генетической детерминации. Пожизненная приверженность идеям генетического детерминизма может иметь место как со стороны родителей, действующих в соответствии с родительскими ожиданиями и нарушающих права ребенка на открытое будущее, так и со стороны самого человека, отказывающегося от свободного самоопределения.

Вполне очевидно, что изначально ограниченная причинно-следственная связь между генами и характером неизбежно отделяет результаты родительского контроля от среды, причем и в тех случаях, когда генетический детерминизм поощряет стремление родителей к контролю, и тогда, когда родители, не принимая генетический детерминизм, стремятся переделать или не принимать во внимание природу ребенка. Надлежащее образование и медицинское консультирование, которые должны лежать в основе информированного добровольного согласия, могут снизить уровень родительских ожиданий, вызванных неадекватной оценкой генетических данных: например, информация о характере генетических данных с акцентом на то, что это область повышенной или пониженной вероятности, а не причинности; информация о потенциальных возможностях геномной медицины, рисках и последствиях тех или иных манипуляций.

С развитием геномной медицины трактовка судьбы обретает реальную практически деятельностную размерность. Возникает некий парадокс: с одной стороны, геномная медицина с ее проектами предикции и превенции способствует закреплению генетического детерминизма, с другой – она фундирует мотивацию деятельности, подразумевающую допустимость изменения соот-

ношения коллективного и индивидуального, внутреннего и внешнего, детерминированного и стохастического. В свете развития генетической терапии как направления геномной медицины, демонстрирующего высокий потенциал для ограничения распространения заболеваний через управление генетикой возбудителей и самого пациента, свобода выбора получает расширенную трактовку, вплоть до выбора генетических факторов посредством геномной терапии.

С расширением экспансии технауки в природу человека идея построения будущего самим человеком по своей воле получает дополнительную аргументацию, порождая серьезные споры относительно оправданности вмешательства в природу человека. Провозглашение свободы вмешательств в природу человека, направленных на исключение причин болезней и старения, и трактовка судьбы как предопределенности исключают друг друга. Роковое предопределение обесценивает значение усилий самого человека, снимает с него ответственность за совершенное. Судьба в геномную эпоху становится объектом технологически обеспеченного ценностного выбора, переводящего ответственность за результаты как действия, так и бездействия на самого человека.

Манипулирование природой в целях здоровья и благополучия рассматривается как то, что не может повредить человечеству. Преимущества геномной медицины видятся в облегчении страданий, и на этом основании этой практике дается этическое оправдание. Обсуждение этичности процедур геномной медицины уже вызвало новую волну биоэтических дискуссий вокруг понятий «автономия», «благо», «естественность». Все громче звучат голоса о том, что возможность управления тем, что предписывают гены, для человечества открывает путь «к антиутопическому дну всепроникающего евгенического совершенствования» [36].

Отметим, что утверждение идеи о возможности и даже необходимости направленного управления судьбой человека происходит на фоне трансформации позиции религиозного сообщества, использование науки для развития медицины видится как «подарок от Бога», а не злоупотребление и не нарушение божественного замысла. Если человечество обладает свободой воли, то ее источник – Создатель, и следовательно, человечеству суждено создать такую форму медицины, как геномная терапия [37; 38]. В мифологическом сознании и религиозной традиции восприятие жизни происходит через принятие того, что в распоряжении у человека лишь

отведенное каждому время и место. «Время несет неминуемое исчезновение, но, в отличие от мифа, религия дает надежду на личное спасение по ту сторону времени. Вертикаль, ведущая на небо, – единственная возможность для человека прорваться в вечность» [39, с. 38]. Технонаука актуализирует вопрос о способе прорыва в вечность, который имеется у человека. Вариант технологического усовершенствования, вплоть до отказа от смерти как биологического события за счет изменения или нивелирования телесности, задает способ прорыва в вечность, кардинально отличающийся от пути принятия судьбы героями мифологического и философского дискурса о судьбе как предопределенности. Представление о том, что человек самоопределяется через свободу, снимает провиденциалистский взгляд на него как на предмет судьбы [40].

Уже в начале XXI в. исследователи предположили, что геномная информация будет использоваться в качестве источника самопознания [30]. По мере расширения исследований и практик геномной медицины нарастает значимость субъективных представлений о геномной информации [41]. На данном этапе развития науки имеется недостаточно эмпирических данных о влиянии информации о собственном генетическом профиле или о семейных предрасположенностях на конструирование самоидентичности. Представляет отдельный исследовательский интерес выявление влияния геномной информации на изменение представлений о связи между генами и судьбой в зависимости от формата доступа к геномной информации: в рамках потребительской геномики с целью самопознания или в рамках медицинского генетического консультирования с клиническими целями. Необходимы комплексные междисциплинарные исследования для того, чтобы «выявить сложные взаимосвязи между идентичностями, технологиями, самопознанием и будущим» [42, р. 38], с каждым научно-технологическим прорывом в технологиях генетической диагностики и терапии такие исследования становятся все более актуальными. Исследование влияния геномной информации на самоидентичность должно учитывать как рефлексивные процессы самоидентификации на основе информации, конкретных нарративов и опыта, так и влияние эмоциональных и неосознаваемых установок.

В структуре самоидентичности представления о соотношении детерминированных процессов и феноменов, зависящих от свободной воли, варьируются в широких пределах. В 2007 г. Л. Зейлер предпринял попытку типологизировать идентичность

в зависимости от отношения личности к генетической и геномной информации [43]. Без сомнения, это является упрощением, поскольку представление о себе как о субъекте и социальном акторе, восприятие собственного жизненного пути не основываются только на информационном содержании генома. Самоидентификация личности по отношению к геномной информации как объекту связана с установлением соответствия / несоответствия между субъективными самоописаниями, социальными внешними сторонами и геномной информацией. Под влиянием геномной информации медицинского характера, травмирующей в силу неизбежных ограничений, люди вступают в активные отношения с собой и своим будущим, как минимум в том, что касается здоровья и качества жизни.

Для большинства людей генетическая основа личности не имеет прямого отношения к самоидентификации человека, хотя распространение генетического тестирования превращает для субъекта собственное тело в носитель генов. Отношение к собственной идентичности и формируется не только на основе научных фактов, оно ценностно обусловлено, на него в большой степени воздействуют социальные представления. Интерпретации чувствительных генетических данных на основании личных и общественно разделяемых ценностей могут иметь значительное влияние на самоидентичность [44]. Нельзя отрицать важность значимой в контексте медицины генетической информации и для идентичности. В случае выявления рисков развития заболеваний целостная идентичность разрушается, поскольку тело становится объектом, являющимся источником опасности для целостного субъекта [45]. Признание геномной информации личной собственностью, подлежащей охране и защите, для индивида может быть связано с установлением приоритетности сохранения конфиденциальности в сравнении с потенциальными преимуществами, предоставляемыми перспективами вмешательства геномной медицины. Или избегание информации может стать стратегией защиты семейного представления о благе, если результаты представляют угрозу для самооценки семьи или ее отдельных представителей. Геномная информация имеет идентифицирующий характер, но направленность влияния этой информации на самоатрибуцию человека может быть разной – от фиксации внимания на выявленных предрасположенностях как основаниях идентичности до складывания новых форм идентичности под влиянием генетических знаний,

например, в связи с темой ответственности [46]. Геномная информация может легитимизировать и атрибутировать трактовку конкретным человеком судьбы как предопределенности событийного ряда, наполняющего жизнь, в отношении самого себя, членов семьи, а также в обобщенном понимании предначертанности истории человечества.

Акцент на детерминированность в сочетании с низким уровнем знаний и неправильной интерпретацией генетических данных могут привести к невыгодным решениям пациента (семьи), что не может не отразиться на процедуре получения ИДС и биоэтической оценке автономности решения. Проблема различия в клинической полезности геномных данных (значимость для улучшения результатов лечения) и «личной полезности» (использование генетической информации за рамками здравоохранения) уже была зафиксирована в отношении людей, которых лично затронули генетические заболевания. Для таких людей личная полезность тестов играла значительную роль в таких аспектах, как планирование семьи, оправдание сложившейся жизненной ситуации, самоопределение и самопознание, а также развлечение [47].

Сделаем некоторые выводы. Концептуальные контуры философского обращения к судьбе не сформированы окончательно. Ключевая идея философского дискурса о судьбе – предопределенность жизненного пути человека, который разворачивается во времени посредством последовательной реализации составляющих жизнь событий. Апелляция к судьбе (року, закону целостного мира или воле Всевышнего) как всеохватной детерминации жизни человека в истории культуры сдерживала персональное волеизъявление и произвол, ограничивала автономию человека и пределы его ответственности. Вопросы, на которые выводит современную культуру становление генетики, близки к указанному значению мифологемы судьбы. Однако в свете развития геномной медицины рассмотрение генов как «внешней» детерминанты для целостности человека может стать оправданием активных действий по преодолению генетической заданности заболеваний и по снижению рисков. Развитие геномной медицины показывает, что возрастание роли автономии пациента, внимания к его ценностным представлениям принципиально не позволяет достичь определенности в понимании соотношения биологической обусловленности и личного выбора. Вхождение генетических знаний в культуру

общества и индивида происходит на основе ценностного принятия их сущности и социальных последствий.

Отношение к судьбе является фактором самоидентификации, поскольку связано с познанием себя, определением пределов самореализации, форматов моделирования и конструирования жизненных событий. Сложность для адекватного восприятия носителями профанного знания генетических знаний предопределяет возможность их использования для аргументации различных, подчас полярных, утверждений о судьбе.

Формы актуализации проблематики судьбы в свете развития генетических знаний и перспектив их медицинского и немедицинского использования зависят от достоверного установления степени генетической обусловленности тех или иных признаков, заболеваний, особенностей поведения и условий их последующего вхождения в общественное сознание.

Список литературы

1. Понятие судьбы в контексте разных культур / Научный совет по истории мировой культуры. – Москва : Наука, 1994. – 320 с.
2. Горан В.П. Древнегреческая мифологема судьбы. – Новосибирск : Наука. Сибирское отделение, 1990. – 335 с.
3. Гайденко В.П. Тема судьбы и представление о времени в древнегреческом мировоззрении // Вопросы философии. – 1969. – № 9. – С. 88–98.
4. Платон. Собрание сочинений : в 4 т. – Т. 3. – Москва : Мысль, 1994. – 654 с.
5. Гомер. Илиада. Одиссея / пер. с древнегреч. – Москва : Художественная литература, 1967. – 768 с.
6. Куксгаузен А.А. Античные концепции судьбы в культуре итальянского Возрождения : дис. ... канд. культурологии. – Саратов : СГТУ, 2006. – 218 с.
7. Кант И. Предполагаемое начало человеческой истории // Кант И. Сочинения. Трактаты и статьи. – Т. 1. – Москва : Изд-во АО КАМИ, 1994. – 592 с.
8. Гегель Г.В.Ф. Работы разных лет : в 2 т. – Т. 2. – Москва : Мысль, 1974. – 630 с.
9. Пузилов В.Г. Смыслы понимания человеческой судьбы // Вестник Омского государственного педагогического университета. Гуманитарные исследования. – 2017. – № 4 (17). – С. 34–36.
10. Круглова И.Н. Метафизика судьбы как онтология свободы : дис. ... канд. филос. наук. – Томск : ТГУ, 1999. – 123 с.
11. Ясперс К. Общая психопатология. – Москва : Практика, 1997. – 1056 с.
12. Лебедев А.Ю. Причинность или судьба? (комментируя А.Ф. Лосева) // Вестник РХГА. – 2019. – № 3. – С. 197–208.
13. Лосев А.Ф. Очерки античного символизма и мифологии. – Москва : Мысль, 1993. – 962 с.

14. *Стёпин В.С.* Философия науки. Общие проблемы : учебник для аспирантов и соискателей ученой степени кандидата наук. – Москва : Гардарики, 2006. – 384 с.
15. *Бахтиярова Е.З., Юрьев Р.А.* Мифообразы судьбы как источник формирования категорий философии и науки // Вестник Томского государственного университета. Философия. Социология. Политология. – 2019. – № 51. – С. 25–34.
16. *Merali Z.* Are humans the only free agents in the universe? // Is science compatible with free will? Exploring free will and consciousness in the light of quantum physics and neuroscience / Suarez A., Adams P. (eds.). – New York, Heidelberg, Dordrecht, London : Springer Science+Business Media, 2013. – P. 81–94.
17. *Флоренский П.А.* Мнимости в геометрии : расширение области двухмерных образов геометрии (опыт нового истолкования мнимостей). 2-е изд. – Москва : Едиториал УРСС, 2004. – 69 с.
18. *Тайнов Э.А.* Трансцендентальное. Основы православной метафизики. 3-е изд. – Москва : Парад, 2007. – 282 с.
19. *Luoto S., Woodley M.* Behavioral genetics. The Cambridge Handbook of Evolutionary Perspectives on Sexual Psychology. – Cambridge : Cambridge univ. press, 2021. – 35 p.
20. *Startup R.* The theory of the selfish gene applied to the human population advances in anthropology // Advances in anthropology. – 2021. – Vol. 11, N 3. – P. 179–200.
21. *Lewontin R.* Biology as ideology : the doctrine of DNA. – New York : HarperPerennial, 1992. – 148 p.
22. *Wüstner K.* Die Angst vor den Genen // Vom Stammbaum zur Stammzelle : Reproduktionsmedizin, Pränataldiagnostik und menschlicher Rohstoff / Brähler E. (Hg.). – Gießen : Psychosozial-Verlag, 2002. – S. 239–272.
23. Attitudes towards personal genomics among older Swiss adults : an exploratory study / Mählmann L. [et al.] // Applied and translation genomics. – 2016. – Vol. 8. – P. 9–15.
24. Big Data und Gesundheit – Datensouveränität als informationelle Freiheitsgestaltung. – Berlin : Deutscher Ethikrat, 2018. – 307 S.
25. Genetics of bipolar spectrum disorders : focus on family studies using whole exome sequencing / Kasyanov E.D. [et al.] // Genetica [Russian Journal of Genetics]. – 2020. – Vol. 56, N 7. – P. 762–782.
26. Molecular biology of the gene / Watson J. [et al.]. – San Francisco : Benjamin Cummings, 2004. – 755 p.
27. *Sapolsky R.* Monkeyluv : and other essays on our lives as animals. – New York : Scribner, 2005. – 224 p.
28. *Plomin R.* How DNA makes us who we are. – London : Allen Lane, 2018. – 288 p.
29. *Comfort N.* Genetic determinism rides again // Nature. – 2018. – Vol. 561 (7724). – P. 461–463.
30. *Zwart H.* Genomics and self-knowledge : implications for societal research and debate // New genetics and society. – 2007. – Vol. 26. – P. 181–202.
31. *Alexander D.R.* Are we slaves to our genes? – Cambridge : Cambridge univ. press, 2020. – 244 p.
32. New literacy challenge for the twenty-first century : genetic knowledge is poor even among well educated / Chapman R. [et al.] // Journal of community genetics. – 2019. – Vol. 10. – P. 73–84.

33. *Kollek R., Lemke T.* Der Medizinische Blick in die Zukunft. Gesellschaftliche Implikationen prädiktiver Gentests. – Frankfurt am Main: Campus, 2008. – 372 S.
34. *Atkinson P., Featherstone K., Gregory M.* Kinscapes, timescapes and genescapes : families living with genetic risk // *Sociology of health and illness*. – 2013. – Vol. 35, N 8. – P. 1227–1241.
35. *Zoloth L.* The ethical scientist in a time of uncertainty // *Cell*. – 2021. – Vol. 184, N 6. – P. 1430–1439.
36. *Evans J.H.* Setting ethical limits on human gene editing after the fall of the somatic / germline barrier // *Proceedings of the National Academy of Sciences USA*. – 2021. – Vol. 118, N 22, e2004837117. – P. 1–7.
37. *Delkeskamp-Hayes C.* Rethinking the Christian bioethics of human germ line genetic engineering : a postscript against the grain of contemporary distortions // *Christian bioethics*. – 2012. – Vol. 18, N 2. – P. 219–230.
38. *Koios N.* Theological anthropology and human germ-line intervention // *Christian Bioethics*. – 2012. – Vol. 18, N 2. – P. 187–200.
39. *Межуев В.М.* История как философская идея // *Вопросы философии*. – 2018. – № 8. – С. 34–41.
40. *Ильин В.В., Шаура Е.К.* Последнее прибежище техногенной цивилизации // *Вестник МГОУ*. – 2019. – № 3. – С. 150–164. (Серия : Философские науки).
41. Use of metaphors about exome and whole genome sequencing / Nelson S.C. [et al.] // *American journal of medical genetics*. – 2016. – Vol. 170A, N 5. – P. 1127–1133.
42. Genetics as social practice / Fishman J.R. [et al.] // *Transdisciplinary views on science and culture*. – 2014. – Vol. 29. – P. 45–58.
43. *Zeiler K.* Who am I? When do “I” become another? An analytic exploration of identities, sameness and difference, genes and genomes // *Health care analysis*. – 2007. – Vol. 15, N 1. – P. 25–32.
44. *Klitzman R.L.* Am I my genes? – New York : Oxford univ. press, 2012. – 376 p.
45. *Duden B., Samerski S.* Vererbung und Selbstmanagement : Wie “Gen” den eigenen Leib zum Risiko macht // *Soziale Ungleichheit, kulturelle Unterschiede*. 32 Kongress der Deutschen Gesellschaft für Soziologie in München, 2004. – Frankfurt am Main : Campus Verl, 2006. – S. 558–568.
46. *Novas C., Rose N.* Genetic risk and the birth of the somatic individual // *Economy and society*. – 2000. – Vol. 29, N 4. – P. 485–513.
47. *Urban A., Schweda M.* Clinical and personal utility of genomic high-throughput technologies : perspectives of medical professionals and affected persons // *New genetics and society*. – Vol. 37. – P. 153–173.

В.Л. Ижевская, Е.Е. Баранова

ЭТИЧЕСКИЕ ПРОБЛЕМЫ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ В МЕДИЦИНЕ¹

Аннотация. Генетическое тестирование играет все более важную роль в практической медицине. Врачи всех клинических специальностей должны не только знать о современных возможностях и ограничениях генетического тестирования, но и уметь объяснять пациентам его цели и задачи, понимать этические аспекты такого тестирования для минимизации вреда пациентам. В современной литературе активно обсуждаются этические проблемы анализа генома человека, используемого как для решения задач диагностики и профилактики наследственных болезней, так и для тестирования здоровых людей. В первую очередь это касается проблем информированного согласия, защиты автономии пациента и членов его семьи и справедливости. Цель данной главы – рассмотреть основные этические проблемы генетического тестирования в медицинской практике.

Ключевые слова: генетическое тестирование, экзом, геном, этические проблемы, рекомендации.

За время, прошедшее после официального объявления о завершении проекта «Геном человека», удалось идентифицировать не только множество генов, вызывающих наследственные болезни (НБ), но и варианты последовательности ДНК, ассоциированные с мультифакториальными заболеваниями [1; 2; 3]. Доказана роль генетических факторов в развитии эссенциальной гипертонии, бронхиальной астмы, атеросклероза, многих врожденных пороков развития и других распространенных заболеваний, накоплено огромное количество информации о полиморфных участках генома

¹ Исследование выполнено за счет гранта Российского научного фонда (проект № 19-18-00422).

человека в целом и их ассоциациях с заболеваниями человека [4]. По мере накопления информации о вкладе генетических факторов в патологию человека возрастает значение генетического тестирования в стратегии оказания медицинской помощи и семейной профилактике многих наследственных заболеваний. Генетическое тестирование все чаще используется для уточнения диагноза наследственного заболевания [5], назначения таргетных препаратов при лечении онкологических болезней [6], при подготовке к зачатию [7]. К преимуществам генетического тестирования при диагностике НБ относятся достаточно высокая точность, возможность раннего (в том числе доклинического) обнаружения патогенных вариантов, приводящих к заболеванию, благодаря чему профилактические или лечебные меры при некоторых курабельных генетических состояниях наиболее эффективны [8]. Выявление патогенного варианта последовательности ДНК позволяет оценить прогноз течения заболевания, определить тактику медицинской помощи пациенту, риск развития болезни у его потомков и родственников.

Вместе с тем многие эксперты обращают внимание на то, что широкое применение генетического тестирования приводит к ряду этических проблем, которые нередко встречаются в медицинской практике и связаны в основном с особенностями генетической информации, получаемой при обследовании. Генетическая информация имеет отношение не только к конкретному человеку, но и ко всей его семье. Она позволяет с довольно высокой вероятностью предсказать будущее состояние здоровья человека, здорового на момент обследования, или членов его семьи. При этом потенциальное значение этой информации могло быть неизвестно во время получения биологических образцов. Кроме того, генетическая информация и выбор, сделанный на ее основе, могут повлиять на будущие поколения. Она может привести не только к стигматизации и дискриминации лиц с положительными результатами тестов, но и к негативному влиянию положительных результатов досимптоматического тестирования на психическое благополучие людей [9]. Как и во многих других областях человеческой деятельности, больший выбор означает большую ответственность. Не может быть никаких сомнений в том, что предотвращение болезни предпочтительнее, чем лечение заболевания после его манифестации или на поздних стадиях, однако именно в случае генетического тестирования следует придерживаться баланса «потенциальная польза – возможный вред». Основная этическая дилемма при про-

ведении генетического тестирования состоит в противоречии между принципом «делай благо и не навреди» и принципом уважения автономии пациента. При этом для реализации принципа защиты автономии личности важно признание права пациентов не знать свой генетический статус и риск заболевания [10]. Хотя пациенты имеют такое право, предполагается, что они понимают, о чем предпочитают не знать. Чтобы найти баланс, важно, чтобы врач и пациент рассмотрели клиническую и личную полезность теста. При этом последняя предполагает учет психосоциальных эффектов, планирования семьи, изменения образа жизни и ценности информации для пациента и его родственников [11].

Между тем даже в случае НБ наличие патогенного генетического варианта не означает обязательное развитие заболевания у человека. Это, например, может быть связано с неполной пенетрантностью (проявляемостью) такого варианта или ошибками его интерпретации, в том числе вследствие недостатка знаний о клинической значимости обнаруженного варианта последовательности ДНК. В последние годы появилось достаточно доказательств того, что пенетрантность многих распространенных патогенных вариантов последовательности ДНК ниже, чем она оценивалась первоначально [12;13;14]. Это означает, что у значительного числа людей с выявленными патогенными вариантами клинических проявлений не возникнет на протяжении всей жизни. Однако знание о носительстве патогенного варианта может привести к психологическим проблемам, вызывая повышенную тревожность у носителя, а также избыточному медицинскому обследованию таких людей и назначению им не всегда нужного профилактического лечения, что, в свою очередь, может привести к причинению вреда пациенту и увеличению расходов на здравоохранение [15].

На сегодня идентифицированы не все гены и генетические варианты, повышающие риск заболевания, а патогенность многих вариантов последовательности ДНК, которые могут быть связаны с развитием НБ, нередко остается неопределенной. Однако пациенты, у которых генетические факторы, повышающие риск заболевания, не выявлены, могут считать, что этот риск у них полностью отсутствует, что может привести к отказу от других видов необходимых диагностических процедур. Проблема «ложных убеждений» пациентов относительно результатов геномного исследования наглядно демонстрирует общеклиническую и социальную проблему, связанную с балансом вреда и пользы [16].

Для максимизации пользы и минимизации рисков применяются разные стратегии. Одна из них – тщательный отбор пациентов на основе симптомов и семейного анамнеза. Когда генетические тесты назначаются по медицинским показаниям, высока вероятность того, что положительные результаты будут предельно точными. Другая стратегия предполагает тесное сотрудничество врача и пациента, что дает возможность принять совместное решение. Врач может подробно объяснить технические ограничения метода, чтобы свести к минимуму ложные убеждения, а также обсудить с пациентом значение результатов тестирования для членов семьи, которые могут быть носителями тех же генетических вариантов.

Все более частое использование в клинической практике полногеномного / полноэкзомного тестирования, вызванное совершенствованием технологии и снижением стоимости анализа, создало возможность поиска у обследуемых вариантов последовательности ДНК, которые не связаны с целью тестирования, но могут иметь важное медицинское значение. Это так называемый оппортунистический скрининг, который позволяет выявить на доклинической стадии носителей генетических вариантов, приводящих к курабельным заболеваниям. Подробно этот вид генетического обследования был рассмотрен нами в работе «Этические проблемы геномного скрининга: обзор литературы» [17]. Однако хотелось бы подчеркнуть, что в большинстве случаев при клинической оценке у пациента не будет выявлено ожидаемого фенотипа заболевания, связанного с таким вариантом, а нередко не будет и семейного анамнеза такого заболевания. Трудности медико-генетического консультирования и получения информированного согласия в этом случае связаны с неопределенностью клинического значения большей части этой информации и вероятностью изменения оценки ее роли в здоровье пациента в будущем. Полученная в результате такого тестирования информация может привести к возможной дискриминации лиц с положительными результатами тестов или возможному негативному влиянию положительных результатов на психическое благополучие людей.

Учитывая потенциальную клиническую полезность оппортунистического скрининга, профессиональные сообщества в течение последнего десятилетия выпустили несколько руководств. В 2013 г. Американской коллегией медицинской генетики и геномики (ACMG) были обнародованы рекомендации по сообщению пациентам информации о случайных находках при полногеном-

ном / полноэкранным тестировании [18]. К настоящему времени вышла третья версия руководства [19]. После дискуссии о защите автономии пациента при таком подходе к тестированию ACMG рекомендует обеспечить пациенту возможность отказаться от получения дополнительной информации сверх относящейся к первоначальной цели тестирования, однако, по мнению авторов руководства, не этично не предлагать ее пациентам.

В 2021 г. были опубликованы рекомендации Европейского общества генетики человека по оппортунистическому скринингу [20]. Хотя его варианты были реализованы в некоторых европейских странах, включая Великобританию и Францию, европейские эксперты призывают к осторожности при его введении. Авторы этого документа указывают на необходимость тщательных пилотных исследований, касающихся соразмерности пользы и рисков такого тестирования не только для отдельных людей, но и для системы здравоохранения каждой конкретной страны с учетом особенностей ее финансирования. Они подчеркивают, что при недостаточности ресурсов здравоохранения может возникнуть проблема доступности медико-генетического консультирования, психологической поддержки и медицинской помощи пациентам с выявленными при геномном анализе патогенными генетическими вариантами. Указывается также на необходимость гарантий соблюдения автономии тестируемых, доступности генетических консультаций, информированного согласия и возможности его отозвать. В качестве возможной альтернативы предлагается каскадное тестирование родственников пациента, имеющего установленный диагноз курабельного генетического заболевания.

Каскадное тестирование для ряда заболеваний рекомендуется профессиональным сообществом и успешно проводится для раннего выявления и лечения пациентов с наследственными сердечно-сосудистыми и онкологическими заболеваниями в разных странах. Однако, помимо ограничений по страховому покрытию тестирования здоровых родственников, существует ряд этических проблем, таких, например, как раскрытие информации, к которой человек может быть не готов [21]. Большая часть этических и юридических дискуссий о генетическом тестировании для семейной профилактики наследственных болезней сосредоточена на том, как наилучшим образом установить баланс между конфиденциальностью человека, который проходит тестирование, и интересами его родственников [22].

Этические основания для раскрытия конфиденциальных личных данных пациента требуют учета вреда и преимуществ раскрытия, серьезности и предотвратимости заболевания. Особенно важно, чтобы здоровые, но имеющие риск родственники могли принять меры для предупреждения хотя бы некоторых из вероятных проблем со здоровьем. С этической точки зрения ответственность за предупреждение родственников о риске заболевания возрастает по мере увеличения его серьезности и вероятности угрозы для их жизни, а также при наличии доступных терапевтических или профилактических вмешательств [23]. Однако при отсутствии доступного вмешательства, которое можно было бы рекомендовать для лечения или профилактики, преимущества тестирования могут стать менее очевидными, так что рассмотрение вероятного личного воздействия результатов тестирования на человека и его родственников может быть ключевым фактором при принятии решения о прохождении теста. У пациента может возникнуть сильное противоречие между желанием узнать, что результат благоприятен, и страхом перед неблагоприятным результатом. Например, при гипертрофической кардиомиопатии родители могут организовать прогностическое генетическое тестирование своих детей, а затем сожалеть о своем решении [22].

Каскадный скрининг подразумевает тестирование несовершеннолетних детей при заболеваниях с высокой вариабельностью возраста, в котором развивается фенотип заболевания. Если у ребенка есть клинические проявления, то генетическое тестирование необходимо для постановки диагноза. Если же ребенок здоров, но в его семье есть больные генетическим заболеванием, которое проявляется в основном (но не всегда) в зрелом возрасте, возникают этические дилеммы, и врач должен взвешивать права родителей на получение информации, которая поможет оптимизировать текущее медицинское наблюдение детей, и права детей с учетом защиты их наилучших интересов [24].

Вопрос о прогностическом тестировании несовершеннолетних не раз поднимался во многих публикациях. Этическим основанием такого тестирования, по мнению подавляющего большинства исследователей и экспертов, является непосредственная польза для обследуемого ребенка, т.е. существует эффективный способ лечения или профилактики, который может предотвратить, отсрочить или облегчить начало заболевания или его последствия, и его можно применить до совершеннолетия [25; 26].

Дополнительные опасения относительно тестирования детей на генетические нарушения с поздним началом возникли в контексте полногеномного тестирования и случайных находок патогенных вариантов последовательности ДНК, которые в будущем могут привести к наследственным заболеваниям. Если отсутствовал семейный анамнез такого заболевания и семья до обследования не знала о риске, то такая информация при некоторых обстоятельствах может быть полезной, поскольку один из родителей, вероятно, является носителем того же патогенного варианта. В таком случае пользу от тестирования может извлечь в первую очередь этот родитель (и, вероятно, его родственники), хотя эксперты по этике подчеркивают, что здоровье родителей оказывает влияние на качество жизни всей семьи, включая ребенка [27]. Этический, правовой и социальный контексты этих проблем весьма сложны и сейчас активно изучаются. В последние десятилетия правовые нормы информированного согласия в большей степени следовали индивидуальной информационной модели. Это означает, что информация предоставляется только пациенту при условии, что он дееспособен, в то время как члены семьи могут быть проинформированы, только если пациент дает на это прямое согласие. Но когда наследственное заболевание появляется в семье, возникает необходимость учета наилучших интересов всех ее членов. Процесс получения полностью осознанного согласия, точно отражающего преимущества и вред раскрытия информации, является центральным элементом и важной частью профессиональной практики в этой области. Однако опора на индивидуалистическую модель собственности генетической информации означает, что, когда интересы отдельных лиц расходятся, медицинские работники вынуждены отдавать предпочтение интересам одного человека, пренебрегая интересами других. Чтобы уменьшить этот вред, ряд экспертов, особенно практикующих в области кардиогенетики, предложили рассматривать генетическую информацию как собственность расширенной семьи [28], хотя данная модель и не может в достаточной мере защитить права и интересы всех заинтересованных лиц. Это подчеркивает необходимость обсуждения новых подходов к получению информированного согласия на генетическое тестирование при наследственных заболеваниях [29].

Психосоциальное воздействие генетического тестирования заслуживает внимания, поскольку результаты тестирования могут повлиять на жизнь семьи, психологическое бремя, самооценку,

изменение отношения семьи к ребенку, восприятие уязвимости ребенка, привязанность родителей к ребенку, а также на чувство вины у родителей. Эмпирические исследования доказывают необходимость создания системы психологической поддержки таких семей. Показано, что подростки и родители сообщают о более низком качестве жизни, особенно в отношении физических функций, социальных отношений, ограничения взаимодействий со сверстниками, психического и эмоционального здоровья [30; 31].

Еще одна проблема последних лет связана с предложениями исследования геномов здоровым людям для выявления генетических вариантов, которые потенциально могут влиять на состояние здоровья их самих или их потомков. Специалисты в основном положительно относятся к перспективам анализа геномов здоровых людей, однако на сегодня точная доля людей, которые могут получить пользу от такого обследования для профилактики или ранней диагностики и лечения, все еще не определена. Подобное прогностическое генетическое тестирование может иметь далеко идущие последствия не только для интересующегося своим здоровьем человека, но и для членов его семьи. Даже получение точного и благоприятного результата может повлиять на самооценку людей и внутрисемейные отношения. Для минимизации негативных последствий рекомендуется предлагать таким лицам пре- и посттестовое генетическое консультирование. Когда здоровые люди хотят пройти генетическое тестирование для получения рекомендаций по улучшению своего здоровья или коррекции образа жизни, отсутствует какой-либо конкретный клинический запрос, трудно четко сформулировать пользу от диагностики. Людей, ориентированных на геномный анализ, необходимо проинформировать о возможных рисках и преимуществах [9].

В целом, по мере того как исследователи будут продолжать изучать клинические и социальные последствия секвенирования генома, неопределенность в отношении преимуществ и вреда геномного тестирования будет разрешаться. Это приведет к тому, что врачи, пациенты, организаторы здравоохранения смогут принимать более обоснованные решения о том, каким группам пациентов необходимы подобные исследования, в какие сроки и какой объем информации нужен тестируемому. При этом важно соблюдать баланс между пользой для пациентов и возможным вредом.

Взрослым здоровым людям без личной или семейной истории НБ в ряде случаев рекомендуется генетическое тестирование при

планировании беременности. Список рекомендуемых для тестирования заболеваний и подходы к такому тестированию изложены в рекомендациях ACMG [32]. Скрининг носителей мутаций в генах в последние годы востребован в программах вспомогательных репродуктивных технологий. Американское общество репродуктивной медицины (ASRM) и Общество вспомогательных репродуктивных технологий (SART) рекомендуют *скрининг доноров гамет* на носительство мутаций, лежащих в основе наследственных заболеваний, путем изучения семейного анамнеза и проведения генетического тестирования. Тестирование на носительство мутаций, приводящих к муковисцидозу, рекомендовано всем донорам, а тестирование на другие наследственные заболевания рекомендуется проводить соответственно этническому происхождению донора. Тестирование доноров ооцитов на синдром ломкой X-хромосомы рекомендовано, но не является обязательным. В качестве варианта, направленного на максимальное возможное предотвращение рождения больного потомства, предлагается обследование на носительство как доноров гамет, так и реципиентов с дальнейшим сопоставлением полученных результатов. Таким образом, исключается вероятность встречи двух носителей мутаций аутосомно-рецессивного заболевания [7; 33]. Недостатком данного подхода является высокая стоимость генетического тестирования донора и реципиента. Эксперты ESHG предлагают воздерживаться от предложения необоснованных генетических услуг (вроде пакета «Расширенный скрининг носительства + преимплантационное генетическое тестирование»), которые будут требовать от пациентов дополнительных материальных затрат и приносить им необоснованные волнения [34].

Наш краткий обзор посвящен проблемам, связанным с распространением практики геномного тестирования не только для уточнения диагноза НБ, но и для поиска патогенных вариантов у здоровых людей, имеющих или не имеющих семейный анамнез НБ. Мы не затрагивали этические проблемы пренатального и преимплантационного тестирования, которые не менее сложны и требуют отдельного рассмотрения.

Список литературы

1. Initial sequencing and analysis of the human genome / Lander E.S. [et al.] // *Nature*. – 2001. – Vol. 409, N 6822. – P. 860–921.
2. The sequence of the human genome / Venter J.C. [et al.] // *Science*. – 2001. – Vol. 291, N 5507. – P. 1304–1351.
3. *Gibbs R.A.* The Human Genome Project changed everything // *Nature reviews genetics*. – 2020. – Vol. 21, N 10. – P. 575–576.
4. A map of human genome variation from population-scale sequencing / Durbin R. [et al.] // *Nature*. – 2010. – Vol. 467, N 7319. – P. 1061–1073.
5. *Biesecker L.G., Green R.C.* Diagnostic clinical genome and exome sequencing // *New England journal of medicine*. – 2014. – Vol. 370, N 25. – P. 2418–2425.
6. *Porta-Pardo E., Valencia A., Godzik, A.* Understanding oncogenicity of cancer driver genes and mutations in the cancer genomics era // *FEBS Lett.* – 2020. – Vol. 594, N 24. – P. 4233–4246.
7. *Gregg A.R.* Expanded carrier screening // *Obstetrics and Gynecology Clinics of North America*. – 2018. – Vol. 45, N 1. – P. 103–112.
8. Genetic testing and genetic counseling in cardiovascular genetic medicine : overview and preliminary recommendations / Cowan J. [et al.] // *Congestive heart failure*. – 2008. – Vol. 14, N 2. – P. 97–105.
9. Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е.К. Гинге-ра, В.П. Пузырева, С.И. Куцева. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. – 896 с.
10. *Andorno R.* The right not to know : an autonomy based approach // *Journal of medical ethics*. – 2004. – Vol. 30, N 5. – P. 435–439.
11. Genetic testing : clinical and personal utility / Mills R.A. [et al.] // *American medical association journal of ethics*. – 2012. – Vol. 14, N 8. – P. 604–609.
12. Reduced penetrance of pathogenic ACMG variants in a deeply phenotyped cohort study and evaluation of ClinVar classification over time / Rooij J., van [et al.] // *Genetics in medicine*. – 2020. – Vol. 22, N 11. – P. 1812–1820.
13. Prevalence of clinically actionable disease variants in exceptionally long-lived families / Carlson P. [et al.] // *BMC Medical genomics*. – 2020. – Vol. 13, N 1. – P. 61.
14. *Cassa C.A., Tong M.Y., Jordan D.M.* Large numbers of genetic variants considered to be pathogenic are common in asymptomatic individuals // *Human mutation*. – 2013. – Vol. 34, N 9. – P. 1216–1220.
15. Where genotype is not predictive of phenotype : towards an understanding of the molecular basis of reduced penetrance in human inherited disease / Cooper D.N. [et al.] // *Human genetics*. – 2013. – Vol. 132, N 10. – P. 1077–1130.
16. Returning negative results to individuals in a genomic screening program : lessons learned / Butterfield R.M. [et al.] // *Genetics in medicine*. – 2019. – Vol. 21, N 2. – P. 409–416.
17. Этические проблемы геномного скрининга : обзор литературы / Баранова Е.Е., Зобкова Г.Ю., Воронцова М.В., Ижевская В.Л. // *Медицинская генетика*. – 2021. – Т. 20, № 5. – С. 3–14.
18. American College of Medical Genetics and Genomics. ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing / Green R.C. [et al.] // *Genetics in medicine*. – 2013. – Vol. 15, N 7. – P. 565–574.
19. ACMG Secondary Findings Working Group. ACMG SF v3.0 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: a policy statement of

the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) / Miller D.T. [et al.] // *Genetics in medicine*. – 2021. – Vol. 23, N 8. – P. 1381–1390.

20. Opportunistic genomic screening. Recommendations of the European Society of Human Genetics / Wert G., de [et al.] // *European journal of human Genetics*. – 2021. – Vol. 29, N 3. – P. 365–377. <https://doi.org/10.1038/s41431-020-00758-w>

21. George R., Kovak K., Cox S.L. Aligning policy to promote cascade genetic screening for prevention and early diagnosis of heritable diseases // *Journal of genetic counseling*. – 2015. – Vol. 24, N 3. – P. 388–399.

22. Clarke A.J., Wallgren-Pettersson C. Ethics in genetic counselling // *Journal of community genetics*. – 2019. – Vol. 10, N 1. – P. 3–33.

23. The “Duty to Warn” a patient’s family about hereditary disease risks / Offit K. [et al.] // *JAMA*. – 2004. – Vol. 292, N 12. – P. 1469–1473.

24. Contemporary genetic testing in inherited cardiac disease : tools, ethical issues, and clinical applications / Girolamia F. [et al.] // *Cardiovascular medicine*. – 2018. – Vol. 19, N 1. – P. 1–11.

25. Points to consider : ethical, legal, and psychosocial implications of genetic testing in children and adolescents / Botkin J.R. [et al.] // *American journal of human genetics*. – 2015. – Vol. 97, N 1. – P. 6–21.

26. Challenging the current recommendations for Carrier testing in children / VanNoy G.E. [et al.] // *Pediatrics*. – 2019. – Vol. 143, Suppl. 1. – P. 27–32.

27. Ross L.F., Clayton E.W. Ethical issues in newborn sequencing research : the case study of BabySeq // *Pediatrics*. – 2019. – Vol. 144, N 6, e20191031.

28. Process and outcome in communication of genetic information within families : a systematic review / Clarke A.J. [et al.] // *European journal of human genetics*. – 2010. – Vol. 15, N 10. – P. 999–1011.

29. Sándor J. Genetic testing between private and public interests : some legal and ethical reflections // *Frontiers in public health*. – 2018. – N 6. – P. 1–8. – DOI : 10.3389/fpubh.2018.00008.

30. The mental health of adolescents and pre-adolescents living with inherited arrhythmia syndromes: a systematic review of the literature / Longmuir P. [et al.] // *Cardiology in the young*. – 2018. – Vol. 28, N 5. – P. 621–631.

31. Quality of life of pediatric patients with long QT syndrome / Czosek R.J. [et al.] // *American journal of cardiology*. – 2016. – Vol. 117, N 4. – P. 605–610.

32. Screening for autosomal recessive and X-linked conditions during pregnancy and preconception : a practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) / Gregg A.R. [et al.] // *Genetics in medicine*. – 2021. – OnlineFirst. – DOI : <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01203-z>

33. Practice Committee of the American Society for Reproductive Medicine, Practice Committee of the Society for Assisted Reproductive Technology. Recommendations for gamete and embryo donation : a committee opinion // *Fertility and sterility*. – 2013. – Vol. 99, N 1. – P. 47–62.

34. Responsible implementation of expanded carrier screening / Henneman L. [et al.] // *European journal of human genetics*. – 2016. – Vol. 24, N 6. – P. e1–e12.

С.Ю. Шевченко

АВТОНОМИЯ, ДОВЕРИЕ И ЭФФЕКТИВНОСТЬ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ: УПОРЯДОЧИВАЯ БИОЭТИЧЕСКИЕ ПРИНЦИПЫ¹

Аннотация. В главе этические проблемы медико-генетического консультирования рассматриваются в связи с постановкой вопроса об эффективности этой практики. Обычно данные этические проблемы трактуются как противоречия в следовании биоэтическим принципам благодеяния и автономии. Однако ни один из вариантов урегулирования этого принципалистского конфликта не позволяет поставить вопрос об эффективности коммуникации в рамках консультирования. В данной главе предложен иной контекст биоэтических дискуссий, рассматривающий коммуникативный успех как более уместный. В качестве такого контекста используется принцип благодеяния через доверие (*beneficence-in-trust*), предложенный Э. Пеллегрино, а также критика данного принципа Р. Витчем.

Показано, что концепция Пеллегрино может быть истолкована как институционально справедливое оказание помощи в контексте доверия между пациентом и его / ее семьей, с одной стороны, и междисциплинарной командой врачей – с другой. Заданная Пеллегрино этическая ориентация на цели медицинских практик и его принцип благодеяния через доверие позволяют сформулировать два связанных критерия коммуникативного успеха. Такими критериями являются уровни доверия соответственно к структурным и биомедицинским компетенциям врача (консультанта). В заключение представлены варианты применения этих критериев.

Ключевые слова: медико-генетическое консультирование, доверие, благодеяние, структурная компетенция врача, принципализм, недирективное консультирование.

¹ Исследование выполнено за счет гранта Российского научного фонда (проект № 18-78-10132).

Введение

Генетическое консультирование уже на ранних этапах своего развития проблематизировало основные принципы биоэтики. Автономия конкретного пациента, выраженная в необходимости сохранять медицинскую тайну, оказалась в конфликте с благом его семьи, узнавшей о возможных наследственных рисках или заболеваниях [1; 2]. Наряду с непричинением вреда и справедливостью автономия и благодеяние составляют набор принципов, который был предложен Т. Бичампом и Дж. Чилдрессом еще в 1970-е годы и сегодня признается общепринятым. В 1990-е годы в западных странах разрешение этого конфликта повлекло приоритизацию индивидуальной автономии, выразившуюся в развитии и внедрении концепции недирективного консультирования. Довольно быстро возникли толкования принципа уважения автономии, которые предполагали отказ от ценностных или оценочных суждений [3]. Абсолютная ценностная нейтральность предполагала запрет на отнесение генетических патологий, в том числе хромосомных (например, синдрома Дауна), к заболеваниям. Более приемлемой считалась их характеристика как особых генетических вариантов. Однако этот взгляд довольно быстро встретил критический отпор со стороны врачей и многих специалистов по биоэтике [4]. С началом XXI в. маятник качнулся в другую сторону: примат индивидуальной автономии как негативной свободы подвергся эрозии в рамках концепций реляционной автономии и концепции семейной геномики. Ниже мы подробнее рассмотрим эти процессы.

Однако ни один из вариантов урегулирования конфликта между благом и автономией в генетическом консультировании не позволял поставить вопрос об эффективности коммуникации между врачом и пациентом (сторонами, участвующими в консультировании). Эффективность такой коммуникации невозможно отождествить ни с полнотой информирования, ни с ценностной нейтральностью консультанта. Критерием коммуникативного успеха также нельзя признать необходимость для медицинского учреждения информировать родственников пациента о генетических рисках.

Представляется, что вопрос о сочетании этичности и коммуникативной эффективности геномной медицины уместно поставить в свете иных формулировок биоэтических принципов. В данной главе предлагается вариант постановки такого вопроса через

соотнесение принципа благодеяния через доверие (beneficence-in-trust) [1], предложенного Э. Пеллегрини, и принципа справедливости в его широком толковании Р. Витчем [5]. Концептуальное сопоставление этих регулятивов, начатое самим Р. Витчем, может представлять значимые перспективы для операционального применения биоэтических принципов в контексте генетического консультирования.

В следующем разделе будет рассмотрен наиболее показательный этико-правовой казус, отражающий рассматриваемую в главе биоэтическую специфику медицинской генетики, а также раскрывающий существующие способы ее институциональной интерпретации. Затем будут проанализированы различные концептуальные подходы к соотнесению блага и автономии и их приложение к геномной медицине. В заключительных разделах главы будет предложен вариант толкования биоэтической специфики генетического консультирования через соотнесение других принципов (благодеяния через доверие и принципа справедливости). Определенная форма соотнесения этих принципов будет раскрыта как один из этически валидных критериев коммуникативного успеха консультирования.

Автономия против блага семьи: этико-правовой казус¹

В 2017 г. в Апелляционном суде Англии было рассмотрено первое дело о неразглашении генетических данных родственникам пациента. Суд счел, что лечащие врачи были обязаны сообщить о наследственном заболевании пациента его дочерям, чтобы те в свою очередь могли предотвратить передачу этой патологии своим детям. В сообществах врачей, юристов и специалистов по биоэтике и по сей день продолжается обсуждение обозначенных этим решением новых границ конфиденциальности и нового понимания пациентской автономии.

Пациент, убивший свою жену, находился на принудительном психиатрическом лечении [6]. В 2009 г. его лечащие врачи установили, что он страдает болезнью Хантингтона (хореей Гентингтона) –

¹ Данный казус был описан С.Ю. Шевченко для сайта Центра права и биоэтики в сфере геномных исследований и применения генетических технологий МГЮА. – URL: <https://clb.msal.ru/Kkgreatbritain/>

серьезным наследственным неврологическим заболеванием, проявляющимся в неконтролируемых движениях и прогрессирующем расстройстве психики. Обычно симптомы этого заболевания начинают проявляться между 30-м и 50-м годами жизни, до этого человек считает себя здоровым. Медики предложили пациенту проинформировать дочерей о возможном наличии у них патологии, однако пациент отказался. Врачи, ориентируясь на этико-правовые требования соблюдения конфиденциальности, согласились исполнить его решение.

Болезнь Хантингтона наследуется по аутосомно-доминантному типу, т.е. вероятность того, что каждая из дочерей тоже будет страдать от нее, составляет 50%. В 2010 г. у одной из дочерей родился ребенок, которому она также могла передать патогенный генетический вариант. Уже будучи беременной, она случайно узнала от лечащих врачей отца о том, что у нее может развиваться болезнь Хантингтона. Затем она обратилась с иском в Высокий суд, обвиняя лечащих врачей отца в пренебрежении профессиональными обязанностями по отношению к ней и ее сестрам. В 2015 г. судьи отклонили этот иск. При этом они действовали вполне в традициях английского правосудия, сочтя, что «профессиональные обязанности» возникают только в рамках отношений врач – пациент [7, p. 113].

Однако двумя годами позже Апелляционный суд занял сторону истицы, сославшись на то, что, как минимум, иррационально было бы, уважая автономию пациентов и их конфиденциальность, в то же время лишать иных известных врачу индивидов доступа к той информации, ознакомившись с которой, те могли бы стать пациентами [6]. То есть интересы родственников пациента в данном случае значили не меньше, чем его автономия и право на сохранение врачебной тайны.

Генеральный медицинский совет (General Medical Council) – организация, осуществляющая контроль за работниками здравоохранения в Соединенном Королевстве, считает, что сохранение врачебной тайны является общим правилом, из которого, тем не менее, возможны исключения [8]. Эти исключительные ситуации возникают при наличии трех условий: 1) сам пациент отказывается разгласить информацию; 2) потенциально известный врачу человек (identifiable person) подвергается риску из-за неразглашения; 3) разглашение может помочь предотвратить этот риск [9]. Именно на основании этого правила врач-венеролог может нарушить

конфиденциальность пациентов, предупреждая их супругов о риске заразиться заболеванием, передающимся половым путем. Однако по сей день не существует способов лечения болезни Хантингтона с доказанной эффективностью. Но в данном случае Апелляционный суд согласился с тем, что вариантом минимизации вреда могло стать прерывание дочерью беременности в случае наличия у плода патогенного генетического варианта.

Конфликт между конфиденциальностью генетической информации пациентов и возможным благом их родственников от разглашения этих данных – одна из главных этико-правовых проблем медицинской генетики. Решение Апелляционного суда впервые в рамках английского правосудия признает, что семья, а не отдельный пациент является субъектом, по отношению к которому врач-генетик несет профессиональные обязательства. Кроме того, это решение опирается на недавно введенное в этико-правовой оборот понятие «реляционная автономия» – автономия, осуществляемая в контексте отношений (relations) индивида с другими людьми и социальными группами.

Понятие автономии, ставшее одним из центральных в биоэтике, долгое время было принято трактовать исключительно как проявление фундаментального права человека «быть оставленным в покое» [10]. То есть автономией может обладать только отдельный человек, а его основным стремлением считалась максимизация собственного блага. Критика индивидуализма в рамках феминистской этики привела к появлению концепции «реляционной автономии». Согласно этой концепции любой человек всегда вписан в систему социальных связей, предполагающих, среди прочего, наличие этических обязательств перед другими людьми (прежде всего членами семьи), а также идентификацию себя с определенными сообществами (языковыми, этническими, религиозными и т.п.) [11]. Биоэтическое истолкование этого понятия сводится к двум основным моментам. Во-первых, пациенты могут переживать проявления болезни и известие о серьезном диагнозе вместе с членами семьи. Их присутствие во время принятия решения о дальнейшем лечении может не угрожать автономии пациента, а наоборот, позволяет осуществить ее в полной мере. Во-вторых, некоторые заболевания могут подвергать риску родных и близких пациента [12]. Наследственное заболевание – именно такой случай. По мнению Апелляционного суда, сфера профессиональной компетенции врачей продолжается там, где имеются медицинские

риски, связанные с отказом пациента сообщить дочерям о своей болезни [6].

Однако использование судом понятия «реляционная автономия» поставило новые вопросы в сферах клинической практики, теоретической биоэтики и медицинского права. Практические проблемы связаны с тем, что на врачей возлагается обязанность самостоятельно определять, подвергаются ли некоторые индивиды риску из-за неразглашения диагноза. Самим врачам во многом не ясно, какова должна быть степень риска, для того чтобы признать разглашение обоснованным, и где, собственно, проходят границы семьи [13]. Включать ли в нее двоюродных, троюродных сестер и братьев пациента? Также не ясно, кто и как должен сообщать родственникам о диагнозе в том случае, если пациент отказывается сделать это сам. И, наконец, какое бы решение ни приняли врачи, они все равно рискуют быть привлеченными к ответственности. В случае разглашения врач может быть приговорен к компенсации вреда пациенту за нарушение конфиденциальности, в случае неразглашения – отвечать за вред, причиненный родственникам пациента. Врачи, бывшие ответчиками в рассматриваемом английском Апелляционном суде деле, также указывали на наличие конфликтующих обязательств. Однако судьи сочли, что правовое регулирование должно двигаться в одном направлении, более ориентированном на интересы членов семьи пациентов [6, p. 130].

Однако сама такая ориентация выглядит весьма нечеткой. Определения «реляционной автономии» большей частью ограничиваются критикой индивидуалистического подхода к этике и праву и признанием необходимости «принимать во внимание социальные отношения» [14]. Эти практические и концептуальные трудности воскресили дискуссии о возможности разного этического правового регулирования персональных и «семейных» данных в рамках медицинской генетики [15]. Предполагается, что такое различие поможет обозначить более четкие отношения между индивидуальным правом на конфиденциальность и интересами родственников пациента [13].

Общий взгляд на конфликт принципов благodeяния и автономии¹

Столкновение принципов благодеяния и автономии не специфично для медицинской генетики, однако именно в рамках этой области медицины оно может происходить сразу в двух плоскостях. Во-первых, уважение автономии пациента может противоречить достижению максимального блага для этого же индивида. Во-вторых, соблюдение медицинской тайны, продиктованное принципом автономии, может не противоречить благодеянию в отношении кровных родственников пациента. В современной биоэтике наряду с проблемой конкретного применения принципов автономии и благодеяния активно обсуждаются и теоретические вопросы пересечений и противоречий между содержанием этих принципов.

Израильский специалист по биоэтике Шломо Коэн предложил довольно простую схему, систематизирующую фундаментальные дискуссии об автономии и благодеянии [16]. Он предложил три модели отношений между этико-правовым содержанием этих принципов. Согласно первой, дискретной, модели значения принципов благодеяния и автономии полностью независимы. То есть можно делать благо, не ориентируясь на автономию пациента, и наоборот. Суть проблемы, таким образом, сводится к установлению иерархии принципов для конкретного типа ситуаций. Так, менее компетентные пациенты нуждаются в ориентации врача (консультанта) на принцип благодеяния, более компетентные предпочтут больший акцент на автономии – соблюдении их права принимать самостоятельные решения.

Вторая, полудискретная, модель предполагает учет одного принципа при следовании другому. Во многом следование этой модели заимствует методы социального подталкивания (*nudge*), ориентированные на этические установки «либертарианского патернализма» [17]. Согласно этой модели, стремиться к максимизации блага для пациентов с учетом их автономии можно, создавая

¹ Основные аргументы этого и следующего разделов изложены в подготовленных С.Ю. Шевченко частях в статье: *Шевченко С.Ю., Шкомова Е.М.* Принципиалистский подход к биоэтической регламентации генетического консультирования : картирование проблем и моделей их решения // Вестник РУДН. – 2021. – Т. 25, № 1. – С. 198–213. (Серия: Юридические науки).

вокруг них «архитектуру выбора». Например, в рамках программ профилактики наиболее распространенных заболеваний можно рассылать людям приглашения на медицинский осмотр с установленной датой и временем. Предполагается, что многим будет легче посетить клинику, чем связываться с ней ради отмены или переноса визита. Иными словами, опция, предполагающая достижение максимального блага, устанавливается как выбор по умолчанию. При этом лицо информируется и о других возможностях.

В третьей, недискретной, модели автономия и благодеяние рассматриваются как необходимые условия осуществления друг друга. С одной стороны, никто не может знать ценности и предпочтения пациентов лучше них самих. То есть благо осуществимо только через ориентацию на автономию. С другой стороны, для медицины характерен ряд ситуаций, в которых возможности реализации автономии оказываются непрозрачными. Речь идет в том числе о пациентах с отсутствием или нарушением сознания.

Как и дискретная, данная модель позволяет отдать однозначное первенство благодеянию или автономии. Но уже не из-за большего ценностного значения одного из принципов, а исходя из механики осуществления обоих принципов.

Благо, автономия и индивидуальное право не знать

В целом, три модели Коэна могут быть помещены в общий контекст политических, правовых и этических дебатов о соотношениях свободы выбора и справедливости, реализуемых через направленное на благо внешнее вмешательство [18]. Однако в контексте современных, высокотехнологичных медицинских практик данные проблемы возникают в особом ключе. Так, в индивидуальном измерении конфликта благодеяния и автономии противоречия возникают в основном вокруг права не знать – не получать медицинскую информацию о собственном геноме. Дискуссии об этом праве обретают особое значение в свете первой из выделенных вначале особенностей генетических данных: их отношение к будущему их обладателей или к неизвестному для них прошлому.

С одной стороны, «автономия предполагает информирование о том, что разумный человек (reasonable person) хотел бы знать в данных обстоятельствах, следовательно, я обязан быть проинформирован» [19]. Такая обязанность врача предоставить инфор-

мацию предполагает со стороны пациента обязанность знать о наследственных рисках. В то же время автономия пациента может предполагать и право не знать о наследственных рисках, закрепленное в Конвенции о правах человека и биомедицине и раскрытое в отношении к медицинской генетике в последующих комментариях Совета Европы к этому документу [20].

«Право не знать» обычно обсуждается применительно к так называемым случайным находкам, т.е. к той информации, которая не касается предмета первичной медико-генетической консультации. «Случайные находки» могут свидетельствовать о наследственных рисках, которые пациент или врач-генетик не могли предположить исходя из анализа родословной пациента. Зачастую валидированные средства снижения таких рисков пока не созданы, но, исходя из общих биомедицинских знаний, считается, что общие изменения в образе жизни способны оказать некоторое влияние на обусловленные наследственностью патологические процессы. Вместе с тем обладание такой информацией может быть для лица нежелательным, исходя из того, что актуальный психологический ущерб от ее получения может быть больше потенциального блага от ее использования [21].

Европейская и американская профессиональные ассоциации врачей-генетиков по-разному смотрят на этическое регулирование вопроса о «случайных находках». Американская коллегия медицинской генетики и геномики считает, что благо пациентов, их родственников позволяет сообщать информацию о возможных генетических рисках, не запрошенную пациентами [22]. То есть делать это по умолчанию, если пациентом не выражено нежелание знакомиться с этими сведениями [23, р. 68]. Европейское общество медицинской генетики, напротив, придерживается более рестриктивного подхода. Его рекомендации предполагают обсуждение с пациентом только узкого спектра генетических вариантов, связь которых с наследственными патологиями хорошо изучена [24].

Ряд европейских специалистов по биоэтике рассматривают обязательное сообщение незапрошенной генетической информации или ее сообщение по умолчанию как форму «технологического патернализма». Такое ущемление «права не знать» они связывают с произвольным сужением понятий рационального выбора и блага [25]. В самом крайнем случае такая логика позволяет осуществить то, что не предусматривает ни одна из моделей Коэна: отождествление «правильно осуществленной автономии» с безо-

говорочным принятием любой медицинской помощи как наилучшей стратегии достижения блага.

Благодеение через доверие и принцип справедливости

В определенной степени вписывание автономии в контекст благодеяния характерно для предложенной Э. Пеллегрини концепции благодеяния через доверие. Пеллегрини, врач и крупнейший представитель католической биоэтики, считал, что его взгляды принадлежат к гиппократовской традиции. Рассуждения об этических регулятивах он начинал не с толкования прав и возможных интересов пациента, а с раскрытия целей любой медицинской практики. Целью и смыслом взаимодействия врача и пациента, по его словам, во все времена является принесение пациенту блага – как собственно медицинского, так и морального и даже духовного. Такое целеполагание – внутреннее свойство медицины, без которой та перестает быть собой [26, р. 562–563]. Данную форму ценностного эссенциализма медицины Пеллегрини формулирует, отталкиваясь от аристотелевского понимания блага как конечной цели любого вида деятельности. Вместе с тем особый маршрут в достижении этого блага через промежуточные цели составляет особенность конкретного вида практик. То есть сущность медицины состоит в том, что благо достигается при встрече «жизненных миров» врача и пациента и в рамках этой встречи уязвимый пациент ищет помощи и исцеления. Здесь Пеллегрини делает шаг от эссенциализма к формулировке внутреннего характера этических регулятивов медицины – уже с опорой на А. Макинтайра. Последний считает, что любая практика определяет уникальное понимание добродетелей ее участников [27]. По Макинтайру, историческое изменение практики означает переформулировку ее моральных регулятивов, но Пеллегрини считает, что сущность медицины осталась неизменной со времен Гиппократов [28]. При этом доверие между врачом и пациентом всегда было необходимым условием для достижения благополучия последнего.

Суть этого благополучия Пеллегрини может быть раскрыто в рамках универсальной формулы, ведь пациенты сами ищут помощи в разрешении проблем – избавления от боли, медицинских рисков, исправления дисфункций организма. И Пеллегрини предлагает четырехуровневую концепцию пациентского блага. Каждый последующий уровень довлеет над предыдущим, четвертый

обозначает область конечных целей или фундаментальных благ. Если врач испытывает этические затруднения, он должен мысленно подняться по лестнице этих уровней, изменяя свое первоначальное решение в соответствии с более высокопорядковыми целями и ценностями. На первом уровне врач ставит вопрос о биомедицинском благе пациента, на втором – о собственных представлениях пациента о благе (это вопрошание можно считать аналогией включения принципа автономии в контекст благодеяния). Третий уровень рассматривает благо пациента как личности, ориентируя врача на сохранение тех способностей и функций организма, которые обуславливают возможность мыслить и принимать решения. Четвертый уровень связан с вопрошанием об абсолютном благе, смысле и целях жизни пациента (*telos of human life*) [26].

Разумеется, эссенциалистское толкование этических регулятивов, предложенное Пеллегрино, легко оказывается мишенью для критики. Часть контраргументов к его позиции связана с опровержением его допущения исторической неизменности «сути» медицинских практик. Понимание сути медицины и ее институциональная, социальная специфика несколько раз серьезно менялись в течение веков. Сегодня пациенты имеют дело не с одним врачом, а, как правило, с целой командой специалистов, занятых различными аспектами диагностики и лечения. Кроме того, внутри этой команды существуют различные образы медицинских практик: педиатр, рентгенолог и хирург по-разному взаимодействуют с пациентами. Таким образом, во-первых, говорить о сущностном единстве медицинской практики нельзя, а во-вторых, сама медицина является частью более масштабных социальных процессов, которые определяют этическую приемлемость действий врачей. То, насколько справедливы определенные решения врача, нельзя определить вне социального контекста и без привлечения внешних этических критериев. Эти критические аргументы в адрес концепции Пеллегрино сформулированы другим прославленным биоэтиком – Р. Витчем [29].

Сохраняя обозначенную Пеллегрино ориентацию на цели медицинских практик, а не только на их этико-правовые ограничения, можно переформулировать его позицию с учетом первого аспекта критики Витча. Да, медицинские практики больше не ограничиваются взаимодействием одного врача и одного пациента. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний требуют согласованных действий междисциплинарной команды

специалистов, с одной стороны, и пациентов и их семей – с другой. Но, заменив индивидуальных агентов коллективными, расширив представление о медицинской практике, этическую ориентацию на благодеяние через доверие можно сохранить. Только приобретателем блага оказывается семья, а доверяющими друг другу сторонами становятся семья пациента и команда врачей.

Внешние критерии этичности взаимодействия этих сторон могут определяться в контексте широко толкуемой Витчем справедливости. Согласно его сравнительному анализу различных систем биоэтических принципов, справедливость может быть связана с максимизацией пользы от распределения ресурсов, а может пониматься как недопустимость дискриминационных действий [30]. Фактически первое толкование является утилитаристским, второе – деонтологическим. Сам Витч склонен признавать значимость утилитаристских принципов, но подчинять их «принципам, не связанным с максимизацией» [30, p. 558].

Соединив это понимание справедливости с измененной («групповой» или «институциональной») трактовкой благодеяния через доверие, можно сформулировать один из значимых критериев эффективности коммуникации при генетическом консультировании. Им оказывается доверие консультируемого к врачу – не только в отношении биомедицинских компетенций специалиста, но и в отношении его структурных компетенций. То есть критерием коммуникативного успеха может считаться и мнение пациента о том, что врач-генетик правильным образом «вписывает» его проблему в систему оказания медицинской помощи. По итогам консультации пациент знает порядок своих дальнейших действий и полагает, что этот порядок обоснован, т.е. он готов признать, что врач предпринял максимально возможные действия, направленные на благо пациента и его семьи. При этом, разумеется, пациент признает и то, что при такой максимизации не были нарушены интересы других пациентов, семей, медицинских работников и т.д.

Итоги: доверие к структурным и биомедицинским компетенциям врача как критерий эффективности

Обозначенные выше критерий доверия к структурной компетенции врача и критерий доверия к его биомедицинской компетенции могут быть использованы для дополнения существующих средств оценки эффективности медико-генетического консульти-

рования. Так, данные критерии могут быть вписаны в систему оценки, разработанную российскими врачами-генетиками [31]. Наряду с измерением степени информированности и удовлетворенности консультируемых, влияния консультации на их психоэмоциональный статус, уместно отдельно оценивать и степень доверия к биомедицинским и структурным компетенциям консультанта. Это доверие может быть измерено как степень согласия пациента с пропозицией следующего вида: «Я считаю обоснованными биомедицинские рекомендации и рекомендации по собственной маршрутизации, даже если не знаю (не понимаю) всех оснований данных мне рекомендаций». Конечно, в рамках создания конкретных опросных инструментов данное суждение должно быть облечено в другую лексическую форму, связанную с целью данного инструмента. Но представляется, что согласие с этой формулой позволяет отделить контекст доверия от оценки полноты информирования и уровня тревожности консультируемых.

Данный контекст оценки может также дополнить другой, разработанный не так давно инструмент измерения эффективности – шкалу результатов генетического консультирования (Genetic Counselling Outcome Scale – GCOS-24) [32]. Данная шкала направлена на оценку позитивного настроения пациентов в отношении будущего, их способности объяснять свое состояние членам семьи и принимать решения. То есть в этическом смысле она направлена на оценку соблюдения принципа автономии в процессе консультирования. Предложенные выше критерии позволяют оценить, насколько реализуемо благодеяние (основная цель медицинских практик) через доверие к биомедицинским и структурным компетенциям врача-генетика. Это позволяет привнести гиппократовскую традицию понимания медицины в оценку эффективности генетического консультирования, а в биоэтическом смысле дает возможность сохранить в рамках такой оценки обозначенную Пеллегрино ориентацию на цели медицинских практик, а не только на соблюдение их этико-правовых границ.

Список литературы

1. *Pellegrino E.D., Thomasma D.C.* For the patient's good : the restoration of beneficence in health care. – New York : Oxford univ. press, 1988. – 256 p.
2. *Yarborough M., Scott J.A., Dixon L.K.* The role of beneficence in clinical genetics : Non-directive counseling reconsidered // Theoretical medicine and bioethics. – 1989. – Vol. 10. – P. 139–149.

3. *Schupmann W., Jamal L., Berkman B.E.* Re-examining the ethics of genetic counselling in the genomic era // *Bioethical inquiry*. – 2020. – Vol. 17. – P. 325–335.
4. *Emanuel E.J.* Patient autonomy and genetic counseling // Review of prescribing our future : ethical challenges in genetic counseling / Bartels D.M., LeRoy S., Caplan A.L. (eds.) // *Ethics & behavior*. – 1994. – Vol. 4, N 1. – P. 69–73.
5. *Veatch R.M.* The basics of bioethics (3rd ed.). – Upper Saddle River, NJ : Pearson : Pearson Education, 2012. – 205 p.
6. *Gilbar R., Foster C.* It's arrived! Relational autonomy comes to court: ABC v ST George's Healthcare NHS Trust [2017] EWCA 336 // *Medical law review*. – 2018. – Vol. 26, N 1. – P. 125–133.
7. *Gilbar R., Foster C.* "Doctors" liability to the patient's relatives in genetic medicine // *Medical law review*. – 2016. – Vol. 24, N 1. – P. 112–123.
8. General Medical Council. Confidentiality : good practice in handling patient information. – General Medical Council, 2017. – 80 p.
9. *Beauchamp T., Childress J.* Principles of biomedical ethics. – Oxford : Oxford univ. press, 2013. – 459 p.
10. *Herring J.* Relational autonomy and family law. – Luxembourg : Springer, 2014. – 60 p.
11. Relational autonomy : feminist perspectives on autonomy, agency, and the social self / Mackenzie C., Stoljar N. (eds.). – New York : Oxford univ. press, 2000. – 328 p.
12. Relational capacity : broadening the notion of decision-making capacity in paediatric healthcare / Ruhe K.M., De Clercq E., Wangmo T., Elger B.S. // *Journal of bioethical inquiry*. – 2016. – Vol. 13, N 4. – P. 515–524.
13. *Lucassen A., Gilbar R.* Alerting relatives about heritable risks : the limits of confidentiality // *BMJ clinical research*. – 2018. – Vol. 361. – P. k1409.
14. *Gómez-Virseda C., Maeseneer Y., de, Gastmans C.* Relational autonomy : what does it mean and how is it used in end-of-life care? A systematic review of argument-based ethics literature // *BMC Medical ethics*. – 2019. – Vol. 20, N 1. – P. 1–15.
15. *Dheensa S., Fenwick A., Lucassen A.* "Is this knowledge mine and nobody else's? I don't feel that". Patient views about consent, confidentiality and information-sharing in genetic medicine // *Journal of medical ethics*. – 2016. – Vol. 42, N 3. – P. 174–179.
16. *Cohen S.* The logic of the interaction between beneficence and respect for autonomy // *Medicine, health care and philosophy*. – 2019. – Vol. 22, N 2. – P. 297–304.
17. *Thaler R.H., Sunstein C.R.* Nudge : improving decisions about health, wealth and happiness. – New Haven : Yale univ. press, 2008. – 293 p.
18. *Kymlicka W.* Contemporary political philosophy : an introduction. (2nd ed.). – Oxford : Oxford univ. press, 2001. – 512 p.
19. *Rhodes R.* Genetic links, family ties, and social bonds : Rights and responsibilities in the face of genetic knowledge // *Journal of medicine and philosophy*. – 1998. – Vol. 23, N 1. – P. 10–30.
20. Convention for the protection of human rights and dignity of the human being with regard to the application of biology and medicine : Convention on Human Rights and Biomedicine // Council of Europe. – Oviedo, 1997. – 4 April. – 10 p.
21. *Andorno R.* The right not to know : an autonomy based approach // *Journal of medical ethics*. – 2004. – Vol. 30, N 5. – P. 435–439.

22. ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing / Green R. [et al.] // *Genetics in medicine*. – 2013. – Vol. 15, N 7. – P. 565–574.
23. ACMG Board of Directors. ACMG policy statement : updated recommendations regarding analysis and reporting of secondary findings in clinical genome-scale sequencing // *Genetics in medicine*. – 2015. – Vol. 17, N 1. – P. 68–69.
24. Guidelines for diagnostic next-generation sequencing / Matthijs G. [et al.] // *European journal of human genetics*. – 2016. – Vol. 24, N 1. – P. 2–5.
25. Ethical values supporting the disclosure of incidental and secondary findings in clinical genomic testing : a qualitative study / Saelaert M. [et al.] // *BMC Medical ethics*. – 2020. – Vol. 21, N 1. – P. 9.
26. *Pellegrino E.D.* The internal morality of clinical medicine : a paradigm for the ethics of the helping and healing professions // *Journal of medicine and philosophy*. – 2001. – Vol. 26, N 6. – P. 559–579.
27. *MacIntyre A.* After virtue : A study in moral theory (3rd ed.). – London : Bloomsbury, 2007. – 286 p.
28. *Symons X.* Pellegrino, MacIntyre, and the internal morality of clinical medicine // *Theoretical medicine and bioethics*. – 2019. – Vol. 40, N 3. – P. 243–251.
29. *Veatch R.M.* The impossibility of a morality internal to medicine // *Journal of medicine and philosophy*. – 2001. – Vol. 26, N 6. – P. 621–642.
30. *Veatch R.M.* Reconciling lists of principles in bioethics // *Journal of medicine and philosophy : a Forum for Bioethics and Philosophy of Medicine*. – 2020. – Vol. 45, N 4–5. – P. 540–559.
31. An attempt to evaluate the efficiency of the genetic counseling for families with affected children or relatives / Baranova E.E. [et al.] // *European journal of human genetics*. – 2013. – Vol. 21, N 6. – P. 415–416.
32. Developing a short-form of the genetic counselling outcome scale : the genomics outcome scale / Grant P.E. [et al.] // *European journal of medical genetics*. – 2019. – Vol. 62, N 5. – P. 324–334.

П.Д. Тищенко

ЭМБРИОН КАК МОЛЕКУЛЯРНЫЙ ГОМУНКУЛ И ЭПИГЕНЕТИЧЕСКОЕ СУЩЕСТВО

Аннотация. Судя по опубликованным ВОЗ 12 июля 2021 г. двум докладам, так или иначе касающимся проблем редактирования генома эмбрионов человека, начало масштабных экспериментов в этой области – дело ближайшего времени. Запреты и призывы к мораториям уходят в прошлое. Необходимо признать неизбежность этого события и начать серьёзный междисциплинарный анализ социогуманитарных *рисков* использования технологий редактирования генома эмбрионов человека, возможных этико-правовых *норм* их практического применения и, что не менее важно, *стереотипов мысли*, которые работают в контексте этих практик.

Одним из наименее продуманных и вместе с тем почти универсально воспроизводящихся стереотипов мысли является представление об эмбрионе как своеобразном молекулярном гомункуле, изменение генома которого может *линейным* образом транслироваться в желаемые изменения фенотипа. Так же как два века назад преформисты считали, что в сперматозоидах или яйцеклетках содержится миниатюрная копия человека, сегодня благодаря инсталлированию в массовое сознание, в том числе и научное, центральной догмы генетики (Ф. Крик), предполагается, что в геноме в своеобразном свёрнутом виде содержится человек в целом.

Человек в «чашке Петри» (молекулярный гомункул) как объект биотехнологического действия (редактирования) не тождествен человеку в его реальной жизни. Лишь в особых случаях достаточно простых (и одновременно очень редких) моногенных заболеваний неплохо работает схема *линейной* детерминации на основе центральной генетической догмы. Во всех остальных случаях необходимо *мыслить иначе – нелинейно*.

Ключевые слова: молекулярный гомункул, надлежащее правление, преформизм, редактирование генома эмбрионов, эпигенетика.

В июле 2021 г. ВОЗ опубликовала два доклада, так или иначе касающихся этических, правовых и социальных (ELSI) проблем редактирования генома человека, включая технологии, работающие не только с соматическими клетками (ненаследуемые изменения), но и с половыми и эмбриональными клетками (наследуемые). Одновременно были обсуждены возможности и нормативные правила для редактирования эпигенома [1; 2]. Отмечено важное различие между правлением (*governance*) и надлежащим правлением (*good governance*)¹. В сравнении с *правлением* как простым нормативным обеспечением использования геномных технологий, *надлежащее правление* предполагает наличие механизмов мониторинга формирующейся практики, критической ревизии ее клинической эффективности и социальной (включая моральную и правовую) допустимости, образовательных программ, направленных на формирование рационального понимания благ и рисков, связанных с использованием геномных технологий. Результаты мониторинга должны использоваться не только для их реактивной оценки, но и для проактивной диагностики рисков (медицинских и социальных), разработки механизмов их менеджмента.

В докладах дан академичный и дипломатичный анализ различных инструментов (этических, правовых, профессиональных и т.д.) правления и надлежащего правления в практической реализации семи сценариев развития технологий редактирования генома человека. Два из них касаются технологий *клинического* и *неклинического* редактирования половых и эмбриональных клеток. Отмечено, что разные технологии находятся на разных стадиях – от экспериментальных разработок до клинического применения, но вне зависимости от стадии они нуждаются в развитии международных и национальных стратегий соответствующего социогуманитарного обеспечения. Воздерживаясь от обсуждения конфликтующих моральных оценок, экспертный комитет ВОЗ предложил мировому сообществу хорошо разработанный этический, правовой и социальный инструментарий для надлежащего правления в

¹ Понятие «*governance*», введенное сначала в философский, а затем и политический оборот М. Фуко, по смыслу не совпадает с тем, что в русском языке обычно понимается под *управлением*. Поэтому предлагаю попробовать использовать русское слово «*правление*», свободное от технократических аллюзий, которыми перегружено понятие управления. Слово «*good*» предлагаю переводить как «*надлежащее*» по аналогии с принятым переводом словосочетания «*good clinical practice*» как «*надлежащая клиническая практика*».

этой новой, стремительно развивающейся области. Думается, что российской общественности (в том числе научной) необходимо самым тщательным образом проанализировать доклады ВОЗ от 12 июля 2021 г., с тем чтобы занять обоснованную, выражающую национальные интересы позицию в данном вопросе.

Касаясь ситуации в нашей стране, можно выделить три возможных сценария развития событий. Первый сценарий, очевидно наиболее вероятный, заключается в том, что на неопределенно длительный срок сохранится ситуация *этико-правовой аномии*, характеризующаяся отсутствием соответствующих этических и правовых норм правления и тем более надлежащего правления. Она чревата эксцессами непродуманных запретов и самовольных безответственных экспериментов. Некоторые авторы полагают, что отсутствие регуляций, которые трактуются ими как запретительные меры, создает в отношениях «наука – клиника» особо благоприятный режим «офшора», который привлечет соответствующие технологии и клиентов [3]. Однако, освободив либерально мыслящих экспериментаторов от пут этических и правовых ограничений, «офшор» лишит защиты родителей и будущих людей, чей геном будет отредактирован. Второй сценарий может предполагать нормативно (в законе, распоряжениях правительства и / или соответствующих приказах министерств) оформленный запрет на практическое применение этих технологий. Он оценивается как маловероятный. Его реализация чревата серьезными препятствиями для развития современной науки и современного типа медицинской практики в стране. Третий сценарий строится на предположении, что начало клинически ориентированных исследований возможностей применения технологий редактирования генома половых клеток и эмбриона человека неизбежно. Это лишь вопрос времени. Поэтому благоразумно начать активную подготовку национального нормативного поля *ответственного* экспериментального исследования и клинического применения этих технологий. Эффективный инструментарий для этой работы предложен комитетом экспертов ВОЗ.

В ранее опубликованной работе мною были рассмотрены антропологические и культурологические предпосылки, лежащие в основании конфликтующих Pro-Life и Pro-Choice – идеологем, которые воспроизводятся с некоторыми, хотя и существенными, различиями в спорах о допустимости клинического использования технологий редактирования половых клеток и эмбрионов

человека. Была отмечена возможность их сближения, предложены моральные и правовые инструменты разрешения этого конфликта, а также сформулирована гипотеза конструктивистского определения морального и правового статуса нерожденных людей как объектов биотехнологических инноваций и врачебной помощи [4].

С философской точки зрения *эффективное* и *ответственное* развитие как технологий редактирования генома половых клеток и эмбрионов, так и практик надлежащего правления (их социогуманитарного обеспечения), в определенной степени зависит от того, насколько адекватно понимается (осознается) смысл процессов эмбрионального и внутриутробного развития. Задача данной публикации заключается в том, чтобы обсудить некоторые *философские предположения*, которые как очевидные присутствуют в сознании сторонников и противников клинического применения этих технологий. И как таковые, они резко ограничивают поле зрения и биотехнологов, и их оппонентов из лагеря противников наследуемых интервенций в геном человека.

Карта и территория. Общее направление моих рассуждений представляет высказывание А. Коржибски: «Карта – это не территория» (The map is not the territory) [5]. Любые формы представления знаний, начиная с жестов и включая естественные языки и языки науки, являются *репрезентациями*, которые не отображают напрямую реальность, а выступают ее моделями. Врачи, биологи, биотехнологи, богословы, биоэтики, юристы и другие специалисты – каждый по-своему – пытаются моделировать (предлагать свои карты) для описания территории человеческой жизни, в том числе и на начальных этапах ее манифестации. Естественно, что каждая из моделей конструирует лишь те события, которые *могут быть* представлены на соответствующей карте. На каждой из карт существуют *разрывы*, которые репрезентируют несовпадение карты и территории. Эти разрывы именуются тайнами, проблемами, задачами и головоломками. Они являются *формами знания о своем незнании* (Сократ). Именно в точках знающего незнания карта обнаруживает свое отличие от территории: философское, богословское, научное или иное представление обнаруживает нетождественность с тем, что оно в качестве когнитивной конструкции пытается представить.

Осознаваемое и формулируемое в языке конкретной дисциплины незнание (проблема) является не просто пустым разрывом на карте позитивных знаний. Оно *репрезентирует* реальность в ее

нерасчлененной целостности. Именно поэтому в научных и иных исследованиях оно *обосновывает* их (этих исследований) *актуальность*. Слово «актуальность» образовано от позднелатинского *actualis* в смысле реального, фактически данного. Когда проблема сфокусирована и точно локализована на конкретной дисциплинарной карте, она в научном познании приобретает статус *объекта*. Этимологический смысл этого слова в английском и некоторых других языках сохраняет смысл *возражения* (to object – означает «возражать»). Объект как реально сущий присутствует в проблеме в качестве возражающего, сопротивляющегося нашим попыткам научно познать или философски (богословски) понять его смысл. Он репрезентирует реально сущее, не вмещающееся в позитивные описания, привязанные к конкретной карте. Интуитивно ясное несовпадение карты и территории в понятиях актуальности и объекта приобретает свою строгую научную определенность. Научный и философский позитивизм, отождествляя знание лишь с позитивным содержанием, теряет связь с реальностью. Конструирование объекта как точки соприкосновения знания с сопротивляющейся реальностью репрезентировано в научном дискурсе в стандартной структуре научной статьи [6].

Парадокс научного прогресса заключается в том, что происходит не только кумулятивное накопление позитивных знаний, но и стремительное размножение проблем (разрывов на картах). При достижении определенного объема знаний и проблем мир, представленный на научной карте, взрывается, научные дисциплины дробятся. Появляются новые карты, на которых ученые пытаются выстраивать модели нового типа в новых попытках познать и понять реально сущее. В результате территория получает *двойную множественную репрезентацию* – в проблемах дисциплинарных и междисциплинарных. Или сформулируем то же, но иначе. В силу неполной аддитивности и соизмеримости репрезентаций на разных картах, территория представляет себя не только в локальных разрывах дисциплинарных проблем (назовем их разрывами первого порядка), но и в проблемах междисциплинарных – разрывах второго порядка. С каждым из разрывов может быть связана та или иная степень *сложности, неопределенности и непредсказуемости* изучаемых феноменов. Естественно, если речь идет о страдании реального человека, то *территория* этого страдания может быть репрезентирована широким многообразием дисциплинарно структурированных и междисциплинарно сгруппированных карт,

которые упаковывают в себе различные порядки (их значительно больше двух) сложности, неопределенности и непредсказуемости.

Первый вывод из предложенного рассуждения уже прозвучал в высказывании А. Коржибски о том, что ни одна из карт не совпадает с территорией. Поэтому, возвращаясь к предмету обсуждения, скажем, что не может быть в принципе простых биотехнологических решений многопорядково сложных и неопределенных реальных проблем человека (в том числе медицинских). Любое реальное вмешательство несет непредсказуемые последствия. Они непредсказуемы в силу *изначально ограниченной оптики любого конкретного дисциплинарного знания, любой конкретной биомедицинской технологии.*

Молекулярный гомункул. Любое планируемое действие предполагает локализацию. Написанная во время немецкой оккупации Франции книга Жоржа Кангилама «Нормальное и патологическое» начинается примечательным рассуждением: «Действие нуждается в локализации. К примеру, как можно подействовать на ураган или землетрясение? Поэтому первичная потребность в онтологической теории болезни, несомненно, определена потребностями терапии. Когда в существовании каждого заболевшего человека мы обнаруживаем избыток или недостаток чего бы то ни было, то возникает уверенность, что потерянное можно будет как-то компенсировать, а избыточное – удалить. Это вселяет надежду на победу над болезнью, даже если она является результатом сглаза, магии или одержимости» [7]. Одновременно, считает Ж. Кангилем, онтологическая «локализация» страдания не только позволяет врачу-терапевту «видеть» то, на что направлено его действие, но и создает язык желания пациента, провоцирует его встречную потребность (настоятельную нужду) в получении помощи.

Как локализуется действие технологии редактирования геномов половых клеток и эмбрионов человека? Биотехнология, эмбриология, ЭКО, акушерство, медицинская генетика, пренатальная медицина и педиатрия – это далеко не полный перечень папок, хранящих *множество* карт локализации возможных действий, направленных на обеспечение благополучия будущих людей. Основной философский вопрос заключается в следующем: можно ли *различие* событий, отображаемых на разных картах, трактовать как эффекты различного масштабирования? Или карты могут отображать разные, неаддитивные и несоизмеримые события – то, что отображается на одной карте, не всегда может быть отображено на другой?

Не является ли спор биотехнологов с медицинскими генетиками простым результатом различной локализации страдания, например наследственной глухоты, на различных картах? Как в поговорке, для молотка любая проблема – гвоздь. Только гвозди и молотки у всех разные, да и доски, в которые надо вбивать гвозди, тоже разные.

В основе надежд и страхов, связанных с прогрессом технологий редактирования генома половых клеток и эмбрионов человека, лежит неосознаваемая самими учеными, как, впрочем, и богословами, *гипотеза* молекулярного гомункула. В геноме эмбриона заложены основные качества будущего человека. Согласно центральной догме молекулярной генетики (Ф. Крик), информация движется в одном направлении от ДНК к белку (от генотипа к фенотипу). Поэтому, исправив неправильные последовательности в ДНК, мы сможем сначала ликвидировать моногенные заболевания, потом полигенные, а потом биотехнологически улучшить его (человека) физические, интеллектуальные и даже моральные качества.

Таким образом, сначала в эмбриологию, а потом в генетику и геномику идея гомункула пришла из деистического богословия XVII в., предполагавшего, что в чреслах Адама и Евы заложены в миниатюрном виде все последующие поколения людей. Преформисты прошлых веков считали, что в сперматозоидах или яйцеклетках содержится миниатюрная копия человека. Сегодня благодаря инсталлированию в массовое сознание, в том числе и научное, центральной догмы предполагается, что в геноме в своеобразном свернутом виде содержится человек в целом.

В конце XIX – начале XX в. произошла возвратная миграция преформистской идеи из науки в богословие. Преформизм вытеснил в официальном католическом богословии (не без влияния научных идей) традиционную аристотелевскую (томистскую) эпигенетическую идею поэтапного одушевления зародыша. Это имело серьезные не только богословские, но и практические последствия. Раньше грех плодоизгнания имел различную трактовку в зависимости от срока беременности. До «оживления плода» (первые толчки в стенку матки беременной женщины) гибла растительная душа; в период от момента оживления до момента крещения –

животная; после крещения¹ (смерти в природном теле и рождении в духе) гибла разумная душа. И только лишение жизни крещеного человека можно было трактовать в полном смысле как смертный грех – убийство. Плодоизгнание на предшествующих этапах трактовалось как зло несравнимо меньшее, чем убийство, и предполагало иные, менее серьезные религиозные санкции. Богословская преформистская *инновация* конца XIX – начала XX в., изначально популярная в деистическом богословии, заложила основания для «традиционного» мировоззрения современных борцов с абортами и противников редактирования генома эмбрионов. Между тем светский градуалистский подход, различающий ценность существования эмбрионов (плодов) в первом, втором и третьем триместре беременности, более соответствует аристотелевской (а следовательно, и первоначальной богословской) традиции. В исламском богословии до сих пор сохранилась аристотелевская трактовка.

Преформистски мыслящий биотехнолог видит в эмбрионе простую ремонтпригодную молекулярную машину – своеобразного молекулярного гомункула, который в сущности тождествен сложной машине тела взрослого человека. Если у последнего обнаруживаются проблемы в какой-либо анатомической детали, то естественно было бы исправить эту поломку на стадии просто устроенного одноклеточного эмбриона, отредактировав его геном. Возникает желанная иллюзия, что если мы отредактируем все неблагоприятные для взрослого состояния последовательности ДНК (гены, связанные с той или иной патологией), то получим идеальных эмбрионов, из которых вырастут идеальные люди с улучшенными физическими, интеллектуальными и даже моральными качествами.

На протяжении десятилетий преформистская гипотеза играла конструктивную роль в развитии молекулярной биологии. Отступления от нее провоцировали пугающие духи ламаркизма и лысенковщины. Отчасти из-за этого теоретические исследования отечественных биологов, пытавшихся критиковать генетический преформизм, считались неуместным чудачеством, а начавшийся перевод многотомника «На пути к теоретической биологии» оборвался после публикации первого тома [8]. Возможно, кого-то

¹ Нужно учесть, что речь шла именно о крещении, а не о рождении на свет. Существовали практики (и соответствующие инструменты) внутриутробного крещения.

«напугали» эпигенетические идеи К. Уоддингтона, активно обсуждавшиеся авторами многотомника. Между тем необходимо понять, что лысенковщина – это не столько *идея* наследования приобретенных признаков (вариант ламаркизма, каковых много), сколько преступная *практика* использования репрессивного государственного аппарата для разрешения научного спора в свою пользу. Поэтому никакой реабилитации Т.Д. Лысенко достижения современной эпигенетики, которая, используя инструментарий самой же молекулярной биологии, фальсифицирует очевидность центральной догмы, не предполагают.

Сегодня эпигенетика возвращается к идеям «эпигенетических ландшафтов», высказанным в 1942 г. К. Уоддингтоном. «Эпигенетический ландшафт» – это определенное сочетание факторов, действующих вне наследственного аппарата, которые играют роль в детерминации различий экспрессии наследственных факторов. Нужно отметить, что раньше К. Уоддингтона близкие идеи высказывал Н.К. Кольцов, считавший, что генетическая и эпигенетическая детерминация – это два дополняющих друг друга плана реализации сложных биологических процессов [9]. Поскольку идеи отечественных генетиков в нашей стране (Е.В. Раменский) «вытаптывались» в течение нескольких десятилетий, сегодня в литературе используется метафора К. Уоддингтона «эпигенетический ландшафт». Одна из версий этой метафоры звучит следующим образом: если с вершины холма сталкивать один и тот же шар (мяч) несколько раз, то его траектория к подножию будет всегда разной, она зависит от множества случайных обстоятельств. Поэтому, вероятно, необходимо мыслить экспрессию генов как сложный, *нелинейный* процесс.

В настоящее время многочисленные национальные и международные проекты, исследующие эпигеном человека, предлагают ширящееся многообразие «ландшафтов», определяющих варианты экспрессии самых разных генов. Как уже отмечалось, одним из сценариев, рассмотренных ВОЗ, был сценарий развития технологий редактирования эпигенома. Эпигенетические факторы играют решающую роль в клеточной дифференциации, предлагая рациональную интерпретацию для идеалистически мистифицированной Г. Дришем идеи «детерминации местом». Судьба дифференцирующейся клетки определяется не только геномом, но и местом, в котором клетка оказывается в результате клеточных делений на разных стадиях развития эмбриона. Причем эпигенетические фак-

торы модифицируют экспрессию не только на эмбриональной стадии, но и на протяжении всей жизни человека.

Если идея молекулярного гомункула предполагает простую *линейную* связь (детерминацию) между генотипом эмбриона и фенотипом уже родившегося человека, то эпигенетика настаивает на *нелинейном* характере экспрессии наследственных признаков. События эмбриогенеза транспонируются с карт биотехнологов на эпигенетические карты, учитывающие сложные ландшафты реализации наследственной информации. Тем самым на пути заманчивых проектов разрешить медицинские проблемы человека, улучшить физические, когнитивные и моральные качества за счет технологий редактирования генома половых клеток и эмбрионов человека возникает существенная сложность, выражающая фундаментальную *сложность* самой жизни. Представленное в бинокулярной преформистской / эпигенетической оптике несовпадение реальной территории жизни с биотехнологическими картами должно быть учтено при обсуждении вопроса о возможности применения технологий редактирования генома эмбрионов человека, их целесообразности, а также, что носит принципиальный характер, эффективности и безопасности.

Нужно осознавать очевидное: клинические эффекты не наблюдаемы на карте биотехнологических манипуляций. Для постижения всей сложности проблемы ненаблюдаемости клинических эффектов в мире молекулярных событий полезно вспомнить опыт исследования фармакологических субстанций в целях получения новых лекарственных средств. Еще в середине 60-х годов прошлого века примерный срок от установления позитивного эффекта, вызываемого той или иной субстанцией в лабораторных экспериментах, до появления лекарства в клиниках составлял полгода. Сегодня он значительно удлинился на несколько лет за счет возникновения института клинических испытаний и достигает в некоторых случаях десяти лет. Одним из поводов для столь серьезного замедления начала применения новых средств в клинической практике стала талидомидовая катастрофа [10]. Доказавшее эффективность в качестве снотворного средства и безопасность в лабораторных исследованиях вещество *талидомид* при клиническом применении у беременных женщин стало причиной рождения тысяч детей с тяжелейшими пороками развития.

Ответом стала универсально распространенная практика проведения рандомизированных, контролируемых клинических

испытаний (РККИ) новых лекарственных средств до их появления в медицинской практике [11]. Осмысленные вопросы целесообразности применения технологий редактирования генома эмбрионов человека, их безопасности и эффективности ставятся и решаются в «чашке Петри». Вопросы клинических генетиков неуместны: их точка зрения расположена за кромкой этой чашки. Стоит ли ждать трагедий, с тем чтобы и в данном случае переоткрыть смысл необходимости проведения клинических испытаний? Возможно, их (этих трагедий) и не будет. Но благоразумие подсказывает, что по результатам исследования эффективности и безопасности тех или иных средств в лаборатории нельзя с достоверностью судить об их эффективности и безопасности в медицинской практике. Необходимы особым образом организованные, стандартизированные по многим параметрам, регламентированные международными и национальными нормативными актами, контролируемые и, главное, ответственные за негативные последствия перед будущими людьми клинические испытания. Ресурсы надлежащего правления технологиями редактирования генома эмбрионов человека и половых клеток, как сказано выше, представлены в докладах экспертов ВОЗ от 12 июля 2021 г. Необходимо ими воспользоваться.

Список литературы

1. WHO. Human genome editing : a framework for governance // WHO Expert Advisory Committee on Developing Global Standards for Governance and Oversight of Human Genome Editing. – 2021. – 103 p. – URL : <https://www.who.int/publications/i/item/9789240030060>
2. WHO. Human genome editing : position paper // WHO Expert Advisory Committee on Developing Global Standards for Governance and Oversight of Human Genome Editing. – 2021. – 15 p. – URL : <https://www.who.int/publications/i/item/9789240030404>
3. Ребриков Д.В. Редактирование генома человека // Вестник РГМУ. – 2016. – № 3. – С. 12–15.
4. Тищенко П.Д. Эмбрионы и плоды человека : что или кто? (Абрис конструктивистского ответа) [Электронный ресурс] // Медицинская антропология и биоэтика. – 2021. – №1 (21). – Режим доступа : http://www.medanthro.ru/?page_id=5350
5. Бейтсон Г. Шаги в направлении экологии разума : избранные статьи по антропологии ; изд. 2-е. – Москва : УРСС, 2005. – 232 с.
6. Тищенко П.Д. Знание, понимание, умение в герменевтической структуре научного текста // Знание. Понимание. Умение. – 2011. – № 1. – С 58–67.

7. *Canguilhem G.* The normal and the pathological. – New York : Zone Books, 1991. – 328 p.

8. На пути к теоретической биологии. Т. 1. Прологомены. / пер. с англ. С.Г. Васецкого ; под ред. Б.Л. Астаурова. – Москва : Мир, 1970. – 181 с.

9. *Раменский Е.В.* Эпигенетика : Уоддингтон или Кольцов? // Онтогенез. – 2018. – Т. 49, № 6. – С. 391–396.

10. *Le Fanu J.* The rise and fall of modern medicine. – London : Carroll & Graf Pub, 1999. – 462 p.

11. *Мелихов О.Г.* Клинические исследования. – Москва : Атмосфера, 2003. – 200 с.

О.В. Попова

РЕДАКТИРОВАНИЕ ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА В ЭТИКО-НОРМАТИВНОМ ПОЛЕ¹

Аннотация. В главе рассматриваются социальные и этико-нормативные проблемы редактирования генома человека. Показано, что появление инструмента CRISPR/Cas9 обозначило новый этап этического осмысления развития генетики, который оказался наиболее этически нагруженным в связи с появлением генетически модифицированных людей в Китае. Дан анализ различных этических позиций, выражающих отношение к применению технологии редактирования генома человека, в частности представленная в издании *Nature* позиция 18 ведущих ученых мира, позиция ВОЗ, выраженная в различные периоды (2019–2021). В главе также проанализированы философско-религиозные проблемы редактирования генома человека и представлено мнение Биоэтического Комитета Европейского совета церквей и РПЦ.

Ключевые слова: редактирование генома, генетическое конструирование человека, CRISPR/Cas 9, проект «Геном человека», этика генетики.

Появление новой технологии редактирования генома CRISPR/Cas9 оказалось связано не только с многообещающими перспективами развития клинической практики, но прежде всего с формированием широкого биоэтического дискурса, в рамках которого происходит обсуждение социальных, правовых и этических проблем, раскрывающих потенциальные риски, связанные с использованием данного инструмента. Общественный запрос на биоэтическое истолкование применения CRISPR/Cas9 во многом обусловлен самой сущностью биоэтики, появление которой может

¹ Исследование выполнено за счет гранта Российского научного фонда (проект № 19-18-00422).

рассматриваться как следствие «вторжения “конструирования” в человеческую природу» [1].

Происходящее в последние годы разностороннее обсуждение биоэтических аспектов использования инструмента CRISPR/Cas9 представляет собой определенный этап в научной проблематизации практики генетического конструирования человека, начало которому было положено еще в 1975 г. в Асиломаре на международной конференции по рекомбинантной ДНК. Один из ее организаторов, американский биохимик Поль Берг, вместе с коллегами из Стэнфордского университета синтезировал первую рекомбинантную ДНК. Столкнувшись с серьезными проблемами этического характера, он призвал ученых к их обсуждению и в целом к выработке политики, направленной на предотвращение опасности от потенциальных действий в области манипулирования биологическими процессами. В ходе конференции было выработано понимание того, что эксперименты в области генетики должны основываться на политике предосторожности, а увеличение риска эксперимента должно сопровождаться повышением эффективности защиты. Конференция в Асиломаре способствовала привлечению общественности к обсуждению этических проблем развития науки и – в определенной степени – формированию общественного доверия к развитию биомедицины.

Еще одним исключительно важным этапом в определении научной политики и создании этических рамок в области биомедицины стало развитие в 1990-х годах мегапроекта «Геном человека». Он включал в себя исследование социальных, правовых и этических аспектов (Ethical, Social, Legal Issues – ELSI).

Появление инструмента CRISPR/Cas9 ознаменовало новый этап этического осмысления развития генетики. Оно сопровождалось скандалом, связанным с появлением первых в мире людей с модифицированными китайским ученым Хэ Цзянькуем генами, – близнецов Лулу и Нанá. В то же время недобросовестной экспериментальной практике был противопоставлен заряженный пафосом этического высказывания научный протест.

В начале 2019 г. в издании *Nature* 18 всемирно известных ученых выступили с заявлением о глобальной моратории на использование редактирования генома в клинической практике в течение фиксированного пятилетнего периода с целью обсуждения технических, социальных и этических проблем, а также с предложением контроля исследований в области редактирования генома человека

специальным органом [2]. Среди подписавших заявление вновь оказался Поль Берг. Заложив в 1975 г. на конференции в Асиломаре основание этоса предосторожности, он как бы обозначил необходимость вновь его актуализировать в свете появления CRISPR/Cas9.

Заявления научного сообщества, а также инициативных научных групп, выражающих несогласие с преждевременным применением инструмента CRISPR/Cas9 в клинической практике, впоследствии прозвучали в разных странах мира.

Не менее ярко выраженным оказался институциональный и религиозный протест. В публичном пространстве появился целый ряд заявлений, направленных на сдерживание развития технологий редактирования генома человека, в особенности в отношении половых клеток человека (отражение ряда религиозных позиций будет рассмотрено ниже).

Путь к временному глобальному мораторию на генетическое редактирование человека (зародышевой линии) был обозначен еще в 2015 г., когда были приняты Заявление Национальных институтов здоровья США (НИЗ) и Заявление о технологиях редактирования генома в Страсбурге на пленарном заседании Комитета по биоэтике Совета Европы.

В первом из них делался акцент на проблемах безопасности и этических проблемах, связанных с изменениями зародышевой линии, которые будут передаваться индивидам следующего поколения без их согласия, а также на недостатке убедительных медицинских приложений, которые оправдывали бы применение CRISPR/Cas9 к эмбрионам [3]. В Заявлении Совета Европы акцентировалось внимание на положениях, изложенных в Конвенции Совета Европы о правах человека и биомедицине (Конвенции Овьедо), где выражен запрет на любое вмешательство с целью модификации генома человека, если оно может вызвать изменения генома потомков этого человека. Была подчеркнута необходимость опоры на Конвенцию при проведении международных дебатов по фундаментальным вопросам, порождаемым технологическими достижениями, в частности технологиями редактирования генома.

ВОЗ пошла по консервативному пути сдерживания технологии, указав, что технологии редактирования генома создают этические, социальные, регуляторные и технологические вызовы. И до тех пор, пока не будут решены этические и технические проблемы

в этой области, редактирование генома половых клеток человека в клинических протоколах разрешено быть не может.

Что касается российской ситуации, связанной с появлением возможности легитимации репродуктивного редактирования генома человека, то ВОЗ выразила большое беспокойство относительно намерения молекулярного биолога Д.В. Ребрикова модифицировать гены, отвечающие за передачу наследственной формы глухоты. Впоследствии ВОЗ поддержала официальную позицию Министерства здравоохранения РФ, заявившего о преждевременности опытов с редактированием генома человека [4].

В марте 2019 г. по инициативе ВОЗ был создан Консультативный комитет экспертов, в состав которого вошли 18 ученых из разных стран мира. В процессе его работы было предложено сформировать механизмы сбора информации об опытах с модификацией ДНК эмбрионов и проведении клинических испытаний. Выраженная в 2021 г. в рекомендациях по редактированию генома [5] позиция ВОЗ стала кульминационной точкой в развитии процесса этического регулирования применения инструмента CRISPR/Cas9.

Комитет проводил широкие консультации и собирал информацию о клиническом использовании технологий редактирования генома человека, привлекая экспертов со всего мира и представителей международных организаций, национальных исследовательских институтов, национальных советов по технологиям, групп пациентов и их защитников, организаций гражданского общества, групп коренных народов, биоэтических комитетов, научно-исследовательских организаций и других структур. Участники 29 различных групп внесли немалый вклад в работу комитета: было проведено два очных заседания, 15 тематических онлайн-встреч, был сделан 71 доклад. В процессе работы был разработан глоссарий ключевых понятий, предназначенных для неспециализированной аудитории.

С целью не допустить преждевременного перехода к клиническим испытаниям редактирования наследуемого генома человека в июле 2019 г. генеральный директор ВОЗ сделал заявление о безответственности клинического применения редактирования генома зародышевой линии человека.

В обязанности комитета входили консультирование и разработка рекомендаций относительно соответствующих институциональных, национальных, региональных и глобальных механизмов

управления редактированием генома человека. Исследование вопросов, связанных с безопасностью и эффективностью применения данной технологии, в компетенцию комитета не входило.

Комитетом были изучены возможности, связанные с регулированием применения технологий редактирования генома человека: 1) постнатальное соматическое редактирование генома человека; 2) пренатальное (внутриутробное) соматическое редактирование генома человека; 3) наследуемое редактирование генома человека; 4) эпигенетическое редактирование человека; 5) улучшение.

Комитет также использовал семь сценариев, демонстрирующих, как могут сочетаться на практике различные компоненты структуры управления: 1) клинические испытания соматического редактирования генома человека при серповидно-клеточной анемии; 2) клинические испытания соматического редактирования генома человека при болезни Хантингтона; 3) соматическое редактирование генома человека и недобросовестные предприниматели и клиники; 4) соматическое редактирование генома человека и эпигенетическое редактирование для улучшения спортивных способностей; 5) редактирование наследуемого генома человека (для воспроизведения); 6) наследственное редактирование генома человека и недобросовестные предприниматели и клиники, расширяющие вспомогательную репродукцию; 7) пренатальное (внутриутробное) соматическое редактирование генома человека, клинические испытания муковисцидоза. Эти сценарии раскрывают практические проблемы, которые могут возникнуть в будущем при внедрении исследований редактирования генома человека.

Ниже будут освещены ключевые темы и положения данных рекомендаций и в сводном виде представлена их систематизация в восьми таблицах, обобщающих содержание основных параграфов этого документа и фиксирующих цели, действия и рекомендации Консультативного комитета экспертов ВОЗ в области редактирования генома. Речь идет о таких аспектах регулирования технологий редактирования генома человека, как:

- лидерство ВОЗ и ее генерального директора;
- международное сотрудничество в целях эффективного управления и надзора;
- реестры редактирования генома человека;
- международные исследования и медицинские поездки;
- незаконные, незарегистрированные, неэтичные или небезопасные исследования и другие виды деятельности;

- интеллектуальная собственность;
- образование, участие и расширение прав и возможностей;
- этические ценности и принципы для использования ВОЗ [5].

Таблица 1¹

<p>Ключевая тема. Лидерство ВОЗ и ее Генерального директора.</p> <p>Цель. Комитет считает, что ВОЗ и ее Генеральный директор должны вести за собой путем морального убеждения, побуждая других приветствовать и активно поддерживать видение ВОЗ по продвижению равенства в области здравоохранения и уменьшения человеческих страданий.</p> <p>Действия. 1. Содействовать эффективному управлению и надзору за редактированием генома человека в соответствии со здоровыми этическими ценностями и принципами. 2. Поддерживать соответствующие действия других лиц в роли организатора и фасилитатора.</p> <p>Рекомендации.</p> <p>а. Быть открытыми в отношении возможностей и проблем, связанных с редактированием генома человека, излагать эти вопросы ясным, без жаргона, языком, доступным для всех;</p> <p>б. Четко обозначить этические аспекты редактирования генома человека. Для этого потребуются заявления как о соматическом, так и о наследственном редактировании генома человека. Для соматического редактирования генома человека заявление должно касаться справедливого доступа к преимуществам исследований и определения приоритетов (например, серповидно-клеточная болезнь как приоритет). Для редактирования наследственного генома человека, как минимум, заявление должно повторять предыдущее заявление, сделанное в июле 2019 г.;</p> <p>с. Изложение последствий неспособности решить стоящие перед нами этические вопросы, если мы будем разрабатывать и использовать технологии без предварительного тщательного обдумывания и намеренного совместного принятия решений.</p>

Комментарий. Как видно из представленной выше таблицы, ВОЗ продолжает настаивать на своем лидерстве по вопросу редактирования генома человека, при этом планы ВОЗ ориентированы на доминирующие позиции в этой сфере как в краткосрочной и среднесрочной, так и в долгосрочной перспективе. Однако в документе подчеркивается необходимость привлечения дополнительных ресурсов, включая политический капитал, и указывается на сложность осуществления этой цели в условиях пандемии COVID-19.

¹ Здесь и далее в таблицах использованы фрагменты доклада Консультативного комитета экспертов ВОЗ [5].

Также важно отметить этическую направленность позиции ВОЗ. Она подразумевает ориентацию на открытый диалог и вычленение первоочередных задач по исследованиям в области редактирования генома человека, а также обеспечение справедливого доступа к полученным результатам и исследованиям, несущим преимущества для пациентов, страдающих тем или иным заболеванием. Комитет при этом указывает на необходимость прояснения этической позиции по проблеме как соматического, так и наследственного редактирования генома человека.

Таблица 2

<p>Ключевая тема. Международное сотрудничество в целях эффективного управления и надзора.</p> <p>Цель. Комитет считает, что важно изучить возможность совместного международного управления и надзора за редактированием генома человека.</p> <p>Действия.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Собрать вместе международные организации, учреждения, органы и людей, заинтересованных в этике и управлении редактированием генома человека. 2. Обмениваться информацией о соответствующей политике (включая законы, правила и руководства). 3. Определить точки согласия или сближения, связанные с международным управлением. 4. Изучить возможности для совместного взаимодействия, установления стандартов, проведения расследований и надзора. <p>Рекомендации. Учитывая, что последствия редактирования генома человека тесно связаны с более широкими усилиями в области новых технологий, редактирование генома человека имеет последствия не только для общественного здравоохранения. В то же время использование редактирования генома, не связанное с редактированием генома человека, может иметь последствия для общественного здравоохранения. В этой связи необходим глобальный процесс для изучения совместного международного управления и надзора за редактированием генома человека. Необходимо задействовать широкий спектр организаций, учреждений, органов и представителей разных народностей в будущих процессах надзора за редактированием генома человека. Эти органы могут иметь конкурирующие интересы или мандаты. Потребуются значительные ресурсы для устойчивого международного сотрудничества.</p>

Комментарий. В табл. 2 приведены ключевые положения позиции ВОЗ по вопросу международного сотрудничества. Как следует из текста документа, ВОЗ на международном уровне планирует консолидировать усилия различных организаций и осуществлять обмен информацией о политике в области редактирования генома

человека, а также о существующей нормативной базе. Указывается на возможный глобальный характер последствий редактирования генома человека и в целом на влияние использования редактирования генома (речь уже идет не только исключительно о человеке, но и о других природных объектах) на общественное здравоохранение. Призывая к осуществлению демократической процедуры надзора за технологией редактирования генома человека, ВОЗ планирует задействовать широкий спектр организаций, учреждений, органов и представителей разных народностей.

Таблица 3

<p>Ключевая тема. Реестры редактирования генома человека.</p> <p>Цель. Комитет считает, что необходимо срочно получить более полную информацию о текущей практике, связанной с соответствующими фундаментальными, доклиническими и клиническими исследованиями редактирования генома человека, и о ходе их проведения.</p> <p>Действия.</p> <ol style="list-style-type: none">1. Создать и разместить Реестр клинических испытаний по редактированию генома человека, который обеспечит структурированные механизмы для сбора и хранения информации о планируемых и текущих клинических испытаниях, включающих редактирование генома человека.2. Содействовать тому, чтобы клинические испытания, включенные в Реестр клинических испытаний редактирования генома человека получили надлежащее этическое одобрение до регистрации.3. Поручить небольшому экспертному комитету мониторинг и обновление Реестра клинических испытаний по редактированию генома человека, обзор международных стандартов и разработку механизма рецензирования клинических испытаний, изучить международные стандарты и разработать механизм обзора для выявления и предупреждения людей о клинических испытаниях с использованием технологий редактирования генома человека, вызывающих беспокойство.4. Оказать поддержку членам научного сообщества в создании реестра базовых и доклинических исследований с использованием технологий редактирования генома человека, который обеспечит структурированные механизмы для сбора и хранения информации о планируемых и проводимых исследованиях с использованием технологий редактирования генома человека.5. Определить принимающую организацию для базового и доклинического реестра после его создания.6. Поощрять эффективное информирование о незаконных, незарегистрированных, неэтичных или небезопасных клинических испытаниях редактирования генома человека.
--

Рекомендации. ВОЗ следует способствовать тому, чтобы клинические испытания с использованием технологий соматического редактирования генома человека рассматривались и утверждались соответствующим комитетом по исследовательской этике до включения в Реестр клинических испытаний редактирования генома человека.

Национальные и региональные реестры клинических испытаний должны требовать информацию об этическом одобрении, когда регистранты представляют исследования, использующие технологии редактирования генома человека. Такая информация должна быть представлена в легкодоступном формате для перевода. Если в будущем клинические испытания с использованием технологий редактирования генома человека, передающихся по наследству, будут одобрены, следует принять аналогичные меры для включения соответствующих данных в Реестр клинических испытаний.

ВОЗ следует обратиться к национальным и региональным реестрам клинических испытаний с просьбой использовать ключевые слова для идентификации клинических испытаний с использованием технологий редактирования генома человека. Такое ключевое слово, как «редактирование генома человека», позволяющее охватить любой из многих вариантов технологии редактирования генома человека, должно быть включено в реестры. Это предоставит возможность национальным и региональным реестрам и Реестру клинических исследований редактирования генома человека быть в курсе технологических изменений.

Любые клинические испытания с использованием уже имеющихся или разрабатываемых инструментов редактирования генома человека (например, в рамках программы редактирования генома соматических клеток США) должны быть включены в реестр.

Программа соматического редактирования генома Национальных институтов здоровья США также должна включать «редактирование генома» в качестве поискового термина.

Комментарий. Важнейшим пунктом позиции ВОЗ является создание Реестра клинических испытаний по редактированию генома человека. Консультативный комитет экспертов ВОЗ обращает внимание на необходимость этического одобрения до регистрации клинических испытаний, постоянного мониторинга и обновления Реестра клинических испытаний по редактированию генома человека, а также обзора международных стандартов и разработки механизма рецензирования. Рекомендуется рассмотрение и утверждение соответствующим комитетом по исследовательской этике клинических испытаний с использованием технологий соматического редактирования генома человека. Интенция глобального охвата существующей международной практики направлена на минимизацию рисков для здоровья человека и своевременное оповещение о недобросовестных исследованиях, вызывающих беспокойство. Также необходимо решить проблему возможности быст-

рого доступа к информации. С этой целью предлагается упростить алгоритмы поиска информации по ведущимся клиническим испытаниям в целях своевременного и полного обмена релевантной информацией.

Таблица 4

<p>Ключевая тема. Международные исследования и медицинский туризм.</p> <p>Цель. Комитет подчеркивает важность предотвращения научных исследований и медицинских поездок, когда отдельные лица или компании осуществляют свою деятельность в странах, где отсутствует необходимая политика (включая законы, регулятивы и руководящие принципы) либо соответствующая политика проводится, но ограничен или отсутствует надзор без какой-либо иной причины, кроме стремления избежать ответственной политики, надзора и этических рекомендаций.</p> <p>Действия. Интегрировать в соответствующие мероприятия ВОЗ, включая те, которые осуществляются в результате других рекомендаций настоящего документа, особое внимание уделить предотвращению случаев проведения научных исследований и медицинского туризма, когда отдельные лица или компании осуществляют свою деятельность в странах, где отсутствует соответствующая политика (включая законы, правила и руководства) или имеется соответствующая политикой, но с ограниченным или отсутствующим надзором в целях избежать ответственной политики, надзора и соблюдения этических норм.</p> <p>Рекомендации. Генеральный директор в ходе консультаций со своим новым Научным советом должен сделать политическое заявление о том, что исследования в области соматического редактирования генома человека и редактирования генома зародышевой линии человека должны проводиться только в тех юрисдикциях, где есть национальная политика и механизмы надзора.</p> <p>Отсутствие политики, охватывающей редактирование генома человека, должно исключать возможность проведения таких исследований в данной стране. ВОЗ и другие организации, такие как ЮНЕСКО, должны помочь государствам-членам в разработке или адаптации внутренней политики по мере необходимости, включая случаи, когда государство, не имеющее внутренней политики в отношении редактирования генома человека, желает принять участие в таких исследованиях.</p> <p>ВОЗ под руководством своего Научного совета должна включить во все свои соответствующие мероприятия акцент на содействие ответственным международным исследованиям и медицинским поездкам. Например, этот вопрос может быть включен в мандат как совещания регулирующих органов из государств-членов в рамках рекомендаций по международному сотрудничеству, так и совещания по определению масштабов деятельности для сообщения о незаконных, незарегистрированных, неэтичных или небезопасных исследованиях и других видах деятельности.</p>

Комментарий. По ключевой теме «Международные исследования и медицинский туризм», как следует из табл. 5, Консультативный комитет экспертов ВОЗ обращает внимание на предотвращение научных исследований и медицинских поездок в странах со сниженными этическими стандартами, отсутствием необходимой нормативной базы и соответствующей политикой здравоохранения. Здесь также идет речь о необходимости выработки соответствующей внутренней политики по проведению исследований, соответствующей надлежащей клинической практике и этическим стандартам, принятым ВОЗ. В этой связи прописана рекомендация о том, что исследования в области соматического редактирования генома человека и редактирования генома зародышевой линии человека должны проводиться только в тех юрисдикциях, где есть национальная политика и механизмы надзора.

Таблица 5

<p>Ключевая тема. Незаконные, незарегистрированные, неэтичные или небезопасные исследования и другие виды деятельности.</p> <p>Цель. Комитет считает, что очень важно продвигать максимально открытую науку.</p> <p>Действия. 1. Осуществлять работу как с исследовательским сообществом, так и с людьми, имеющими опыт информирования о возможных правонарушениях, для продвижения культуры открытой науки.</p> <p>2. Осуществлять работу как с исследовательским сообществом, так и с людьми, имеющими опыт свидетельства о возможных правонарушениях, с целью определения механизмов эффективного информирования о незаконных, незарегистрированных исследованиях, а также неэтичной или небезопасной исследовательской и иной деятельности.</p> <p>Рекомендации. ВОЗ, опираясь на рекомендации недавно созданного Совета по науке, должна поручить Отделу науки возглавить создание межсекторального сотрудничества по разработке доступного механизма для конфиденциального сообщения об опасениях о возможно незаконных, незарегистрированных, неэтичных и небезопасных исследованиях и других видах деятельности по редактированию генома человека. Механизм должен включать: 1) четкую систему отчетности; 2) прозрачный процесс расследования; 3) поддержку и защиту для тех, кто выражает беспокойство. Сотрудничество должно использовать преимущества организаций и существующих механизмов расследования и контроля таких экспериментов, включая: национальные регулирующие органы; профильные правительственные министерства, академии наук и медицины (а также межакадемическое партнерство); журналы; профессиональные общества и фонды, общества и финансирующие организации. ВОЗ, по крайней мере на начальном этапе, должна быть местом, куда можно сообщить о проблемах, прежде чем поделиться ими с наиболее подходящими органами расследования и дисциплинарного контроля перечисленных глобальных партнеров.</p>

Комментарий. В табл. 5 представлена позиция ВОЗ по незаконным, незарегистрированным, неэтичным или небезопасным исследованиям и другим видам деятельности. При этом очень важно обратить внимание на предлагаемую ВОЗ идею продвижения культуры открытой науки. Культура открытой науки подразумевает возможность демократическим путем выразить обеспокоенность по поводу этической составляющей проводимых исследований. Институт открытой науки позволит выявить возможные правонарушения в области редактирования генома и своевременно проинформировать о незаконных, незарегистрированных исследованиях. Ключевым вопросом является этичность проведения исследования, его правомерность. При этом указывается на необходимость координации глобальных, региональных и национальных механизмов регулирования в целях контроля осуществляющихся исследований и распространения информации о возможных нарушениях.

Таблица 6

<p>Ключевая тема. Интеллектуальная собственность.</p> <p>Цель. Комитет полагает, что меры управления, основанные на патентной или интеллектуальной собственности, при использовании вместе с другими инструментами могут помочь укрепить управление и надзор за редактированием генома человека.</p> <p>Важно избегать использования патентов таким образом, чтобы потенциально помешать другим людям предоставить аналогичные возможности по более низкой цене.</p> <p>Действия. Объединить владельцев соответствующих патентов (и тех, у кого патенты находятся на рассмотрении) и тех, кто создает или управляет соответствующими патентными пулами (часто связанными со сложными технологиями) или управляет соответствующими патентными пулами (часто связанными со сложными технологиями, требующими дополнительных патентов для обеспечения эффективных решений) для изучения возможного использования интеллектуальной собственности в качестве меры управления редактированием генома человека.</p> <p>Рекомендации. В сотрудничестве с другими международными организациями, такими как Всемирная организация интеллектуальной собственности и Всемирная торговая организация, с ее Соглашением по торговым аспектам прав интеллектуальной собственности (Соглашение ТРИПС), ВОЗ следует призвать соответствующих патентообладателей помочь обеспечить равный доступ к редактированию генома человека. Это может включать в себя установление стоимости лицензирования в соответствии с экономической ситуацией в стране. ВОЗ следует поощрять промышленность к сотрудничеству со странами с ограниченными ресурсами в целях создания потенциала для использования преимуществ изобретений в области редактирования генома человека. ВОЗ следует создать тех участников, кто имеет или подает заявки на патенты, относящиеся к редактированию генома человека, промышленные организации, международные организации, такие как Всемирная организация интеллектуальной собственности и Всемирная торговая организация, а также тех, кто участвует в создании или ведении соответствующих патентных пулов, чтобы изучить потенциал для принятия соответствующих этических лицензионных требований.</p>

Комментарий. В табл. 6 представлено мнение Консультативного комитета экспертов ВОЗ по проблеме интеллектуальной собственности. В документе затрагиваются этические проблемы функционирования института интеллектуальной собственности и даются рекомендации о необходимости избегать такого использования патентов, которое не позволит гражданам иметь аналогичные возможности по более низкой цене. С политикой препятствования злоупотреблениям в области интеллектуальной собственности, патентования и лицензирования связаны также предложения по формированию стоимости лицензирования пропорционально экономической ситуации в стране, кроме того, предлагается поощрять промышленность к сотрудничеству со странами, имеющими ограниченные ресурсы. Это позволит создать потенциал для использования преимуществ изобретений в области редактирования генома человека. Также важным пунктом является положение о необходимости призвать соответствующих патентообладателей оказать помощь в обеспечении равного доступа к редактированию генома человека.

Таблица 7

Ключевая тема. Образование, участие и расширение прав и возможностей.

Цель. Комитет считает, что деятельность по обучению, вовлечению и расширению прав и возможностей должна быть встроена в качестве ключевого элемента в разработку систем ответственного управления редактированием генома человека, в частности и для новых технологий общественного здравоохранения в более широком смысле.

Действия.

1. Поддерживать большее разнообразие в информации, взглядах и ценностях, которые используются в дискуссии об управлении геномом человека, особенно путем привлечения недостаточно представленных групп.

2. Усилить международную институциональную поддержку эффективного и глубокого образования, способствовать вовлечению и расширению прав и возможностей, связанных с разработкой и внедрением новых технологий в здравоохранении.

3. Разработать лучшую модель релевантных мероприятий по образованию, вовлечению и расширению прав и возможностей и объединить усилия тех, кто работает в этой области.

4. Улучшить обмен опытом и передовой практикой, связанной с образованием, вовлечением и расширением прав и возможностей.

5. Снизить барьеры на пути к получению знаний и активному и плодотворному участию в управлении процессом редактирования генома человека.

Рекомендации.

Редактирование генома человека существует в контексте более широких технологических изменений. Генеральный директор должен призвать Генерального секретаря Организации Объединенных Наций учредить в первую очередь межведомственную рабочую группу Организации Объединенных Наций по передовым технологиям, которая будет содействовать глобальному диалогу и подготовит доклад с изложением последствий внедрения передовых технологий, включая редактирование генома человека.

В полномочия этой группы должен входить конкретный мандат по просвещению, вовлечению и расширению возможностей широкой общественности и недостаточно представленных групп.

Генеральный директор должен призвать к проведению инклюзивного диалога о будущем редактирования генома человека, включая научные, этические и социальные аспекты. Для достижения этой цели ВОЗ следует поддержать этическую и научную грамотность путем создания портала по образованию и диалогу на веб-сайте ВОЗ или в других местах, предоставляющего легкодоступную, открытую и надежную информацию, а также освещающего важные вопросы для диалога в целях помощи людям по подключению к разговору о редактировании генома человека.

Этот сайт должен объединить существующие материалы, например, разработанные ЮНЕСКО, и способствовать созданию новых материалов. Материалы должны быть созданы в партнерстве с теми, кто уже активно работает в этой области. ВОЗ следует разработать модели передовой практики инклюзивного многонаправленного диалога с участием многих заинтересованных сторон и вспомогательные материалы, которые можно применить к редактированию генома человека. Такие материалы должны включать научную, этическую и социальную информацию на максимально возможном количестве языков.

ВОЗ в партнерстве с другими организациями следует изучить вопрос, как лучше всего вовлечь в процесс принятия решений недостаточно представленные группы, заинтересованные в редактировании генома человека. Подходы могут включать платформы для развития диалога, более широкого включения в разработку руководства, целевые средства для проведения встреч и пути доступа к лицам, ответственным за принятие решений.

Комментарий. По ключевой теме «Образование, участие и расширение прав и возможностей» Консультативный комитет экспертов ВОЗ подчеркивает значимость образования, расширения прав и возможностей и обращает при этом внимание на необходимость значительного количества ресурсов для достижения этой цели. Особое внимание уделяется праву голоса недостаточно представленных групп, заинтересованных в редактировании генома человека. Комитет призывает к проведению инклюзивного диалога, посвященного осмыслению научных, этических и социальных проблем редактирования генома человека. Рассматриваются

различные технические возможности, способствующие достижению этой цели, например, создание портала по образованию и диалогу на веб-сайте ВОЗ.

Таблица 8

<p>Ключевая тема. Этические ценности и принципы для использования ВОЗ.</p> <p>Цель. Комитет рекомендует ВОЗ разработать этические ценности и принципы для информационной поддержки будущей работы организации в области новых технологий.</p> <p>Действия. Разработать официально одобренные этические ценности и принципы для осуществления руководства работой ВОЗ.</p> <p>Рекомендации. Генеральному директору ВОЗ следует поручить подразделению по этике и управлению в здравоохранении в Отделе науки возглавить усилия по созданию комплекса официально одобренных и четко определенных этических ценностей и принципов для использования экспертными комитетами и в обсуждениях ВОЗ. Эти ценности и принципы должны быть основаны на целях и приоритетах общественного здравоохранения. Они должны выходить за рамки ценностей сотрудников ВОЗ и служить важной дорожной картой для продвижения к целям организации.</p>
--

Комментарий. По ключевой теме «Этические ценности и принципы для использования» научный Консультативный комитет экспертов ВОЗ рекомендовал разработать основанные на целях и приоритетах общественного здравоохранения этические ценности и принципы для осуществления руководства работой ВОЗ. В документе указывается, что в краткосрочной и среднесрочной перспективе в качестве отправной точки ВОЗ могла бы использовать этические ценности и принципы, описанные в рабочей программе управления редактированием генома человека.

В целом, каждый раздел анализируемого документа, раскрывая спектр необходимых действий в области редактирования генома, выделяет сопряженные с ними этические принципы. Среди них: инклюзивность, социальная справедливость, солидарность и глобальная справедливость в области здравоохранения (раздел «Международное сотрудничество в целях эффективного управления и надзора»), открытость, транспарентность, честность, подотчетность, ответственное регуляторное руководство (раздел «Реестры редактирования генома человека»), осмотрительность, беспристрастность, социальная справедливость, солидарность, глобальная справедливость в области здравоохранения, ответственное управление нормативно-правовыми актами и ответственное

управление наукой (раздел «Международные исследования и медицинские поездки») и др.

Как демонстрирует представленный выше материал, обобщенный в последовательности таблиц, ключевой вопрос, связанный с проблемой редактирования генома человека, касается создания открытой среды – своеобразной зоны обмена, где представители различных заинтересованных групп смогут обсуждать разные аспекты редактирования генома и сообщать о происходящих нарушениях в данной области. Такая цель соответствует идее продвижения культуры открытой науки с характерными для нее ценностями справедливости, добросовестности, инклюзивности и солидарности. Ее конкретным воплощением применительно к проблеме редактирования генома человека является создание Регистра клинических испытаний по редактированию генома человека. Кроме того, речь идет о распространении механизмов регуляторного контроля разного масштаба и уровня, позволяющих обеспечить необходимое пространство безопасности технологий редактирования генома.

ВОЗ также стремится поддержать этическую и научную грамотность путем создания портала для образования и диалога на веб-сайте ВОЗ и в других местах, помогая развивать разносторонний диалог о редактировании генома человека.

Проблема редактирования генома человека в религиозном контексте

Отдельное внимание проблеме редактирования генома человека уделяется в религиозно ориентированных дискуссиях. Биоэтический комитет Европейского Совета Церквей выпустил в 2019 г. заявление «Моральные и этические проблемы редактирования генома человека» [6], где рассматриваются возможные способы этической оценки технологий редактирования генома человека и в то же время указываются их проблемные места. Акцентируя внимание на принципе предосторожности, авторы указывают, что данный принцип, предполагая взвешенную оценку как известных, так и неизвестных рисков, может привести к ситуации, консервирующей развитие биотехнологий. Непредсказуемость рисков может повлиять на общий запрет генетического редактирования человека. Что означает это для религиозного сознания? С одной

стороны, речь идет о максимальном сохранении природы человека. Его естественность, данная Богом, должна быть окружена специальной защитой и не подвергаться искусственному вмешательству.

Однако в то же время религиозно ориентированное сознание подходит к данному вопросу более дифференцированно. Указывая на случаи неизлечимых генетических заболеваний, авторы доклада взвешивают на чаше весов, с одной стороны, связанные с ними риски, а с другой – риски, обусловленные манипуляциями в области редактирования генома человека.

И здесь возникает проблема, как оценивать человека, вмешивающегося в геном человека. Только ли это игра в Бога или же еще и определенное человеческое должностное, то есть проявление способностей, данных Богом, выражение особой агентности человека, дающей ему право играть активную роль, формировать искусственное, конструировать, осуществляя при этом свое человеческое призвание и исправляя искривленное природой?

Однозначного ответа Биоэтический комитет Европейского Совета Церквей не дает, скорее, речь идет о попытке начать диалог о сложности однозначной оценки той или иной инновационной технологии и отсутствии однозначности в понимании Божественного замысла и роли человека.

Русская православная церковь также подключилась к общемировой тенденции обсуждения рисков, вызванных редактированием генома человека. В начале 2019 г. Церковно-общественный совет по биоэтике (ЦОС) выступил с заявлением «О социальном недоверии к технологиям редактирования генома человека» [7], в котором также было обращено внимание на нормы Конвенции Овьедо, направленные на обеспечение надлежащей защиты эмбрионов и запрета их создания в исследовательских целях.

В заявлении ЦОС приводится аргумент, основанный на отрицании веры в неотвратимость прогресса и обусловленный представлениями о человеке как существе, обладающем значимостью существования на всем пути его развития. При этом позиция РПЦ противостоит сложившейся практике, связанной с масштабным, плохо контролируемым оборотом биоматериалов и эмбрионов, в частности, тенденцией, на которую обращают внимание авторы заявления: «Сегодня в России эмбрионы не только создаются с помощью ЭКО, используются в исследовательских целях без получения согласия лиц – доноров половых клеток, но и уничтожаются в массовых количествах. При этом уже выработана аргумен-

тация в защиту данных исследований: “У человечества есть путь научно-технического развития, которым оно движется, – автомобили не перестанут ездить, несмотря на то, что на дорогах гибнут люди”» [7]. Авторы отмечают, что современных исследователей можно уподобить водителям, которые сознательно садятся за руль автомобиля, чтобы сознательно губить людей. Ведь принципиального барьера между развитием ребенка от зачатия до рождения и после рождения на генетическом и этическом уровне не существует [7].

В заявлении усиливается отрицание аргумента, связанного с защитой интересов прогрессивной науки. Его использование обусловлено историческим событием – Нюрнбергским процессом 1947 г. И в Нюрнбергском кодексе и впоследствии в других международных документах, в частности в Конвенции о правах человека и биомедицине, подчеркивается превалирование интересов отдельного человека над интересами общества или науки.

В 2021 г. Церковно-общественный совет по биомедицинской этике при Московской Патриархии был упразднен и в Русской православной церкви была создана Синодальная комиссия по биоэтике. Ключевым вопросом первого заседания комиссии стало обсуждение проекта документа «Этические проблемы, связанные с методом экстракорпорального оплодотворения». Одним из его важнейших смысловых пунктов является вопрос нетерапевтического использования результатов предимплантационной диагностики, связанного с возможностью выбора родителями более «перспективных» эмбрионов и элиминации бесперспективных. Однако параллельно с этим актуальнейшей проблемой в случае легализации редактирования генома зародышевой линии становится возможность использования информации, полученной в процессе предимплантационной диагностики, в целях генетического редактирования «неперспективных» эмбрионов. Это зачастую рассматривается в качестве альтернативы уже сложившейся практике элиминации «некачественных» эмбрионов. Идея использования редактирования генома в целях улучшения, дизайна человеческой популяции активно обсуждается в научной литературе.

Здесь очень важно отметить усиление тенденции биотехнологического перфекционизма с присущим ему усилением степени контроля над будущими поколениями в разных вариациях – от преимплантационной диагностики с последующей выбраковкой неперспективных эмбрионов до редактирования генома человеческих эмбрионов. Данная тенденция оформляется усиливающимся

процессом генетизации общества, склонности к абсолютизации влияния генетических рисков.

Так, в сентябре 2021 г. Bloomberg сообщил о рождении первого ребенка, в отношении которого до имплантации был использован новый тип полногеномного скрининга. Полигенный эмбриональный скрининг основывается на алгоритме суммирования предполагаемого эффекта сотен или тысяч генетических вариантов, связанных с риском для индивидуума иметь конкретное состояние или признак. При этом прогностическая ценность такого скрининга по сравнению с преимплантационной генетической диагностикой не столь высока, поскольку скрининг имеет дело с прогнозированием вероятностей и отражает только риск развития у эмбриона определенного состояния или признака. В случае с ребенком, в отношении которого был использован новый тип скрининга, эмбрион, выбранный для имплантации (среди четырех других эмбрионов) имел наилучшие генетические шансы избежать сердечных заболеваний, диабета, рака и шизофрении во взрослом возрасте.

Тенденция прогнозирования на основании рисков, игра с вероятностями становится уделом современной генетики с ее бесконечной ставкой на улучшение человека. Редактирование генома эмбрионов человека в этом контексте может стать логическим продолжением уже сложившихся траекторий развития биомедицины.

Подводя промежуточные итоги по представленным выше позициям в отношении вопроса о редактировании генома человека, отражающим либеральную и консервативную установки, доминирующие в биоэтическом дискурсе о редактировании генома человека, необходимо вычлениить две линии анализа.

Первая линия связана с оценкой общего контекста безопасности применения технологий редактирования генома человека в терапевтических целях. Речь идет о соматическом редактировании генома. Вторая линия артикулирует отдельные этико-философские и социальные проблемы, возникающие в связи с проведением фундаментальных исследований в области редактирования зародышевой линии человека и последующим применением технологий редактирования генома, подобных CRISPR/Cas9. Здесь не только рассматривается терапевтический контекст применения технологий редактирования генома человека, но и анализируются риски редактирования генов зародышевой линии с целью

улучшения человеческих качеств, когнитивных и физических способностей человека.

Нетерапевтический контекст применения технологий редактирования генома человека артикулирует целый спектр нерешенных этических проблем: как данная технология способна повлиять на отдельные человеческие популяции и в целом на генофонд человечества, насколько возможно и допустимо распространение социального неравенства в контексте ограниченного доступа к генетическим технологиям и др.

Заключение

Этико-правовое регулирование применения инструмента CRISPR/Cas9 осуществляется в контексте поиска баланса частных и публичных интересов, достижения компромисса, а не абсолютного запрета технологий генной инженерии.

Мнения различных вовлеченных лиц оказывают существенное воздействие на формирование консервативного посыла в отношении технологий редактирования человека. Формируется ситуация, когда генетика лицом к лицу сталкивается с этикой. И именно последней дается право решать вопрос ее дальнейшей эволюции. Уместно в связи с этим привести высказывание российского биолога и популяризатора науки А. Панчина: «Вот-вот мы должны были начать массовое лечение наследственных заболеваний, вырабатывать искусственные органы, приостанавливать старение... Сложно было представить, что воплощение этих и многих других технологий в реальность столкнется не столько с техническими проблемами (хотя и такие имеются), сколько с непониманием и отторжением в обществе» [8, с. 11].

Современный этап развития научно-технического знания тесно связан с оценкой обществом приемлемости инноваций. Следует подчеркнуть, что история развития генетических технологий за последние несколько десятилетий сопровождалась активным общественным обсуждением этических проблем применения генетических технологий и созданием инициативных экспертных групп по обсуждению этических проблем, возникающих в связи с их развитием.

В европейском правовом поле оно неотъемлемо связано с формированием системы последовательных действий в отношении внедрения новых технологий, получивших название политики

предусмотрительности, для которой характерна строгая реализация принципа предосторожности. Ее основание было заложено еще на конференции в Асиломаре в 1975 г. с легкой подачи П. Берга. Развернутое исследование содержания принципа предосторожности было осуществлено американским экономистом Н. Талебом.

Н. Талеб проводил исследование влияния необъяснимой случайности (такого рода случайности названы им «черными лебедями») на будущее человека и рассматривал роль неопределенности в современной науке и социальной жизни. Н. Талеб показал, что «если действие или политика имеет предполагаемый риск причинения серьезного вреда общественному достоянию (оказывающему влияние на общее состояние здоровья или окружающую среду в целом), действие не следует принимать в отсутствие научной достоверности о его безопасности» [9].

Ученый указал на необходимость учета двух видов потенциального вреда при принятии решений, несущих значительные риски: 1) локализованные, не распространяющиеся воздействия; 2) распространяющиеся воздействия, выливающиеся в необратимый и широко распространенный ущерб. При этом возможность необратимого и широко распространенного ущерба вызывает необходимость поиска новой стратегии принятия решений и нового способа оценки рисков. И это как раз относится к действию принципа предосторожности.

Вместе с тем политика предосторожности, долгое время оказывающая влияние на европейское нормативное поле и этическую повестку при внедрении биотехнологических инноваций, а также на процесс принятия решений в данной сфере, дополняется, а зачастую и вытесняется инновационным принципом, который фокусируется на потенциале технологической инновации. Его сравнивают с возможностью появления рисков.

Инновационный принцип лежит в основании подхода «Ответственные исследования и инновации» (RRI), в рамках которого осуществляется продвижение технологических инноваций и начинает выстраиваться новая политика в отношении управления технологическими рисками. При этом всегда оцениваются упущенные выгоды от внедрения технологии и на чаши весов уже ставятся убытки от ее неиспользования и риски ее применения. Эта тенденция применима и к анализу рисков, связанных с редактированием генома человека. Например, в июле 2018 г. Наффилдский совет по биоэтике опубликовал отчет о социальных и этических

проблемах, связанных с использованием редактирования генома как технологии, которая может влиять на наследуемые характеристики человека [11]. В отчете указывается, что использование «наследуемых вмешательств по редактированию генома» может быть этически приемлемым в связи с соблюдением двух принципов: они должны быть предназначены для защиты и соответствовать благополучию будущего человека; они не должны усиливать ущемление, дискриминацию или раскол в обществе.

В документе также дается рекомендация разрешать вмешательства по наследуемому редактированию генома только в случае, если появилась возможность для широких и всеобъемлющих общественных дебатов о возможных последствиях, а также были проведены дальнейшие исследования для установления стандартов клинической безопасности и рисков неблагоприятных последствий для отдельных лиц, групп и общества в целом.

Кроме того, должны быть приняты меры для их мониторинга и анализа, и в целом эта практика должна строго регулироваться, вводиться только в контексте клинического исследования с мониторингом долгосрочного воздействия на отдельных лиц и группы и лицензироваться в индивидуальном порядке. Позиция Наффилдского совета по биоэтике отразила установку, связанную со снижением консервативной компоненты и политики предосторожности в отношении биотехнологических инноваций.

В то же время сама проблема редактирования генома человека, в особенности инженерия его зародышевой линии, находится в поле острого противостояния противоречащих друг другу ценностей и смыслов. Открытый общественный диалог, к которому призывает ВОЗ, позиция которой была рассмотрена выше, способен отразить еще большую конфронтацию ценностей, полярность несоизмеримых установок, связанных с различием представлений о том, кого считать человеком, а также существенно разных взглядов на идею общественного блага и равенство доступа к генетическим технологиям. Важным вопросом, вызывающим напряженные дискуссии, также является вопрос о приемлемости биотехнологического улучшения и проведении границы между терапией и усовершенствованием. В связи с этим выстраивание коммуникации между экспертами и общественностью, между представителями светской и религиозной морали, является необходимой, но пока еще неразрешимой актуальной задачей современной биотехнологической повестки.

Список литературы

1. Павленко А.Н. Искусственное и естественное [Электронный ресурс] // Электронная библиотека ИФ РАН. Новая философская энциклопедия. – Режим доступа: <http://iph.ras.ru/elib/1295.html>
2. Adopt a moratorium on heritable genome editing / Lander E.S. [et al.] // Nature. – 2019. – March 5. – Vol. 67 (7747). – P. 165–168.
3. Юдин Б.Г. Редактирование генома : социально-этические проблемы // Актуальные проблемы биоэтики : сб. обзоров и реф. / РАН. ИНИОН. Центр науч.-информ. исслед. по науке, образованию и технологиям; отв. ред. Юдин Б.Г. – М., 2016. – С. 181–193.
4. Редактирование генома человека преждевременно – ВОЗ поддержала позицию России [Электронный ресурс] – Организация Объединенных Наций. – 2019, 8 января. – Режим доступа: <https://news.un.org/ru/story/2019/11/1366751>
5. WHO. Human genome editing : recommendations // World Health Organization. WHO Expert Advisory Committee on Developing Global Standards for Governance and Oversight of Human Genome Editing. – 2021. – 64 p. – Mode of access: <https://www.who.int/publications/i/item/9789240030381>
6. Moral and ethical issues in human genome editing. – Mode of access : <https://www.globethics.net/cec-flash-series>
7. Заявление «О социальном недоверии к технологиям редактирования генома человека» [Электронный ресурс] // Русская Православная Церковь. Церковно-общественный совет по биоэтике. – 2019. – 30 января. – Режим доступа: <https://cosb-mp.ru/dokumenty/tserkovno-obshchestvennogo-soveta-po-bioetike/zayavlenie-o-sotsialnom-nedoverii-k-tekhnologiyam-redaktirovaniya-genoma-cheloveka>
8. Панчин А. Сумма биотехнологии. Руководство по борьбе с мифами о генетической модификации растений, животных и людей. – Москва : АСТ : CORPUS. – 2016. – 216 с.
9. The precautionary principle (with application to the genetic modification of organisms) / Taleb N.N. [et al.] // Exrteme risk initiative – NYU School of Engineering (Working paper series): arXiv : 1410.578.7v1. – 17 p. – Mode of access : <https://arxiv.org/pdf/1410.5787.pdf>
10. Genome editing and human reproduction. – London : Nuffield Council on Bioethics., 2018. – 205 p. (Report).
11. Soni S., Savulescu J. Polygenic Embryo Screening : Ethical and Legal Considerations. – Mode of access : <https://www.thehastingscenter.org/polygenic-embryo-screening-ethical-and-legal-considerations/>

НОРМАТИВНО-ПРАВОВОЕ РЕГУЛИРОВАНИЕ ГЕНОМНОЙ МЕДИЦИНЫ В РОССИИ И ЗА РУБЕЖОМ

В.В. Лапаева

ПРАВОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ РАЗВИТИЯ ГЕНОМНОЙ МЕДИЦИНЫ В РОССИИ: ОСНОВНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ¹

Аннотация. В главе дан анализ состояния, проблем и перспектив правового регулирования отношений в сфере отечественной геномной медицины, осуществляемого посредством норм и положений, закрепленных в российском законодательстве и программно-стратегических документах, международном праве, а также в международных и российских нормативных актах этической направленности, которые относятся к области «мягкого права». Под этим углом зрения рассмотрены стратегические ориентиры развития геномной медицины и ее основные направления – диагностика, терапия, консультирование и профилактика. Сделан вывод о необходимости полнее использовать правовой потенциал Конституции РФ, с тем чтобы выстроить стратегию развития геномной медицины в русле принципов социального государства; избежать морально-религиозной интерпретации ряда международных норм «мягкого права»; найти баланс между правами человека на жизнь, достоинство, охрану здоровья и свободой научнотехнического творчества. Для решения этих задач требуется конструктивное взаимодействие юристов и генетиков.

Ключевые слова: геномная медицина, правовое обеспечение, стратегия развития, диагностика, терапия, консультирование, профилактика.

¹ Исследование выполнено за счет гранта Российского научного фонда (проект № 19-18-00422).

Стратегия развития геномной медицины. В последние годы в России на федеральном уровне принято несколько официальных документов, определяющих перспективы развития в области геномных исследований и технологий, связанных с медициной¹. На их базе были разработаны соответствующие положения Стратегии развития здравоохранения в Российской Федерации на период до 2025 г. В числе приоритетных направлений повышения качества медицинской помощи в Стратегии указаны: развитие персонализированной медицины; создание сети биобанков; разработка и внедрение современных молекулярно-генетических методов прогнозирования, диагностики и мониторинга течения заболеваний, новых методов регенеративной медицины с применением биомедицинских клеточных продуктов и методов персонализированной фармакотерапии, включая технологии генетического редактирования и таргетную терапию [1].

Главным стратегическим ориентиром, обозначенным в этом документе, является внедрение модели *персонализированной медицины*² (остальные выделенные здесь направления служат лишь средствами для достижения данной цели). Как следует из ряда других программных документов, принятых в обоснование и развитие Стратегии, персонализированная медицина рассматривается в качестве важнейшего элемента новой парадигмы здравоохранения. Однако, при всех вдохновляющих перспективах так называемой медицины 4P (personalization, prediction, prevention, participation), эта новая парадигма здравоохранения несет в себе и

¹ Стратегия развития медицинской науки в Российской Федерации на период до 2025 г. (утв. Распоряжением Правительства РФ от 28.12. 2012 г. № 2580-р); Прогноз научно-технологического развития Российской Федерации на период до 2030 г. (утв. Правительством РФ 3.01.2014 г.); Национальная технологическая инициатива по направлению «Хелснет» (утв. на заседании президиума Совета при Президенте РФ по модернизации экономики и инновационному развитию России (протокол № 6 от 20.12.2017 г.); Указ Президента РФ от 28.11.2018 № 680 «О развитии генетических технологий в Российской Федерации» (в редакции указов Президента РФ от 25.04.2019 г. № 192, от 30.12.2019 № 632, от 02.03.2020 № 161); Федеральная научно-техническая программа развития генетических технологий на 2019–2027 годы (утв. Постановлением Правительства РФ от 22.04.2019 № 479).

² Под персонализированной медициной понимается форма организации медицинской помощи, «основанная на выборе диагностических, лечебных и профилактических средств, которые были бы оптимальными для пациента с учетом его генетических, физиологических, биохимических и других особенностей» [2].

серьезные риски, на которые обращает внимание ряд российских и зарубежных специалистов.

В отечественной литературе подчеркивается прежде всего опасность неверной расстановки стратегических приоритетов в ситуации, когда ориентация российского здравоохранения на тренды развития глобальной биомедицины, которые на данном этапе невозможно обеспечить необходимыми ресурсами, не даст ожидаемого результата и лишь обескровит иные направления медицинской деятельности. Другие специалисты, напротив, считают, что персонализированный подход ведет к существенной экономии расходов на медицину [3, с. 63]. Таким образом, основное этическое напряжение при выборе стратегии развития отечественной медицины на данном этапе связано с проблемой распределения весьма ограниченных ресурсов в контексте разных подходов к оценке эффективности персонализированной медицины в российских реалиях на ближайшую перспективу.

На более фундаментальные риски чрезмерного увлечения идеей персонализированной медицины указывают в своих работах некоторые западные исследователи. Так, известный американский специалист в области медицинской этики Д. Дикенсон в монографии с полемически заостренным названием «Я-медицина vs Мы-медицина» делает главный акцент на том, что в условиях коммерциализации медицинской помощи подобная смена парадигмы здравоохранения осуществляется в интересах наиболее обеспеченной части общества в ущерб широким слоям населения. Развитие рынка медицинских услуг, считает автор, неизбежно (в силу объективной природы рынка, нацеленного на постоянное увеличение спроса и создание новых потребностей) будет уводить геномные технологии от лечения бедных и больных в сторону улучшения жизни богатых и здоровых [4]¹. Угроза заключается в том, пишет она, что «несмотря на свою несовершенную доказательную базу, персонализированная генетическая медицина будет вытеснять более насущные потребности общественного здоровья»

¹ В обоснование этого тезиса она приводит, в частности, тот факт, что методика трехстороннего оплодотворения, которая заключается в переносе ядра яйцеклетки матери с дефектом митохондрии ДНК в яйцеклетку донора с нормальными митохондриями (в обыденном словоупотреблении – технология рождения детей «от трех родителей»), которая была разработана для семей с наследственными заболеваниями, все активнее продвигается на рынки борьбы с бесплодием, вызванным старением [4].

[5, с. 56]¹. И эта угроза усиливается тем обстоятельством, что в современных условиях сама наука, включая и биомедицину, «меняет свою бизнес-модель, превращаясь из общественного блага в поставщика частных выгод» [5, с. 140]. Такая постановка проблемы при всей ее дискуссионности, несомненно, заслуживает серьезного внимания.

При анализе стратегии развития отечественной геномной медицины нельзя не отметить актуализацию вопроса о подписании Россией Конвенции о защите прав и достоинства человека в связи с применением достижений биологии и медицины (далее – Конвенция Овьедо), который на данном этапе обсуждается на уровне Минздрава России. Судя по всему, импульсом к постановке данного вопроса стала выраженная некоторыми российскими генетиками готовность повторить в усовершенствованном виде китайский эксперимент по редактированию эмбриона человека в репродуктивных целях. Противники такого эксперимента, по-видимому, хотят опереться на содержащийся в ст. 13 этой Конвенции запрет на редактирование наследуемого генома человека. Поскольку обсуждений данного вопроса не проводится (хотя проблема того заслуживает), то остается только предполагать, какие оговорки могут быть сделаны в случае подписания Конвенции. Скорее всего будет выдвинута оговорка о возможности модификации зародышевой линии в научных целях в тех пределах, которые считаются допустимыми в международном научном сообществе (тем более, что в настоящее время позиция по этому вопросу находится в стадии существенных изменений: в мае 2021 г. Международное общество исследования стволовых клеток (ISSCR) не включило в свои рекомендации действовавшее в течение нескольких десятилетий правило, согласно которому генетическая модификация зародышевой линии в научных целях возможна лишь в пределах 14 дней с момента зачатия [6].

¹ Чтобы продемонстрировать остроту дискуссий, сослюсь на приведенное в книге высказывание о том, что идея персонализированной медицины зародилась как «творческая находка» специалистов по связям с общественностью табачных компаний, стремившихся доказать, что рак легких обусловлен не столько курением, сколько генетическими особенностями отдельных групп курильщиков. Соответственно, эта идея изначально была направлена на подрыв такой стратегии общественного здравоохранения, как профилактика курения. В качестве одного из аргументов автор указывает на роль этих компаний в финансировании проекта «Геном человека» [5, с. 21].

Однако даже с учетом подобной оговорки подписание Россией Конвенции Овьедо в настоящее время представляется нецелесообразным. Прежде всего следует отметить, что для введения необходимых ограничений на использование технологии редактирования генома человека нет необходимости присоединяться к Конвенции, ряд важных положений которой уже явно не соответствует современным реалиям науки и жизни. Для этого вполне достаточно упорядочить действующее законодательство и ввести в него необходимые ограничения. О правовом регулировании данной сферы отношений речь пойдет далее, здесь же следует лишь подчеркнуть, что попытка форсированного решения проблемы за счет подписания Конвенции, минуя нормальный законодательный процесс, может привести к целому ряду негативных последствий.

Прежде всего это привнесет в российскую правовую систему ряд отмечаемых многими специалистами внутренних противоречий Конвенции, связанных с тем, что запрет на редактирование зародышевой линии человека в медицинских целях закрепляет дискриминационный подход, который противоречит другим статьям этой же Конвенции (не говоря уже о целом ряде иных международных и национальных нормативных актов), а именно – ст. 3, гарантирующей равную доступность медицинской помощи, и ст. 11, содержащей запрет на дискриминацию [7, с. 40]¹. Другое значимое в контексте нашего анализа противоречие обусловлено формулировкой основополагающей для Конвенции Овьедо ст. 2, согласно которой интересы и благо человека доминируют над интересами общества или науки. В такую формулировку в силу ряда причин не был заложен принципиально важный для правового регулирования баланс между различными правами человека. Применительно к рассматриваемой нами проблеме речь идет о *балансе между правом на охрану здоровья и свободой научнотехнического творчества*². В результате негативные последствия

¹ Как пишет член Европейской комиссии по этике Дж. Монтгомери, каждый, кому будет отказано в возможности родить здорового ребенка со ссылкой на запрет такого редактирования, сможет обратиться в суд с жалобой на дискриминацию. То обстоятельство, что в большинстве случаев устранить генетически обусловленные патологии можно без генетической инженерии, с правовой точки зрения сути дела не меняет: каждый человек имеет равное с другими право на охрану здоровья [7, с. 40].

² В Конституции РФ свобода научного и технического творчества закреплена в ст. 44.

от присоединения к Конвенции могут коснуться некоторых осуществляемых в стране исследовательских проектов. Например, на недавно запущенном в работу при поддержке Правительства РФ исследовательском проекте по неонатальному скринингу в форме полноэкзомного секвенирования [8] может негативно отразиться тот факт, что согласно п. «с» ст. 19 Дополнительного протокола к Конвенции, касающегося генетического тестирования, проведение генетического скрининга в медицинских целях возможно только в том случае, если «лицам, вовлеченным в программу, доступны профилактические или лечебные меры в отношении того заболевания, ... на которое направлен скрининг» [9].

Кроме того, подписание Конвенции поставит под удар значительный сектор потребительской геномики, связанный с установлением родственных отношений: в соответствии со ст. 12 Конвенции прогностическое генетическое тестирование может проводиться «только в медицинских целях и в целях медицинской науки» [10]. А между тем при всех своих издержках, обусловленных отсутствием надлежащего правового регулирования, потребительская геномика несет в себе важный позитивный потенциал. Активно развивающийся рынок генетического тестирования¹ способствует генетическому просвещению общества, укреплению кадрового потенциала этой сферы знания и умения, привлечению в геномику ресурсов частного капитала и т.д. В западных странах риски и возможности перспективы развития потребительской геномики в настоящее время являются предметом общественных дискуссий и научных (в том числе социологических) исследований [12, с. 14–15]. Очевидно, что в России регулирование данной сферы отношений требует не менее серьезного подхода.

Нет смысла связывать себя международными обязательствами и по запрету на применение вспомогательных технологий деторождения для выбора пола будущего ребенка, закрепленному в ст. 14 Конвенции. И хотя Россия включила аналогичную норму в п. 4 ст. 55 ФЗ от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», в нее вполне можно и нужно ввести оговорку, касающуюся ситуаций, когда выбор пола до зачатия (т.е. в рамках преимплантационной диагностики) направлен на обеспечение гендерного баланса в семье. С точки зре-

¹ В 2016 г. объем сегмента потребительской генетики в России оценивался в 400 млн руб., а его ежегодный рост – в 25–30% [11].

ния права, если свобода родителей в выборе пола будущего ребенка не нарушает свободу иных лиц, а также не подрывает такое общее благо, как гендерный баланс в обществе, то нет оснований ее ограничивать. И кстати, в некоторых технологически развитых странах, а также в ряде штатов США можно проводить селекцию эмбрионов по полу до зачатия с целью обеспечения гендерного баланса в семье.

Поэтому, если на уровне Минздрава России стратегически значимая для развития отечественной геномной медицины идея подписания Конвенции Овьедо получит предварительное одобрение, то необходимо как минимум обсуждение вопроса в научных кругах с привлечением специалистов разного профиля, а как максимум – широкое общественное обсуждение с участием всех заинтересованных сторон.

Генетическая диагностика. Согласно ст. 2 ФЗ от 05.07.1996 N 86-ФЗ «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности», генодиагностика – это «совокупность методов по выявлению изменений в структуре генома» [13]. Применение таких методов в настоящее время охватывает уже все этапы жизни человека, включающие зачатие (когда диагностируется наличие или отсутствие патогенных мутаций у эмбриона *in vitro*), пренатальный период (диагностируется здоровье вынашиваемого женщиной зародыша и плода [14, с. 41]) и генетическое тестирование человека в разные периоды его жизни.

В процессе правового обеспечения генетической диагностики прежде всего встают задачи, связанные с разработкой стандартов сбора, хранения и обработки генетических данных, способных надежно гарантировать такие права пациента, как «право на забор биологического материала и его тестирование по установленным правилам; право требовать использования геномной информации в обозначенных законом целях... право на сохранение конфиденциальности геномной информации; право на доступ к своей геномной информации; право на досрочное уничтожение геномной информации или обезличивание геномных данных» [15, с. 42], и т.п. В настоящее время правовое регулирование генетической диагностики «разбросано» по нескольким нормативно-правовым актам и в целом характеризуется наличием пробелов и недостаточной терминологической определенностью [16, с. 89]. Поэтому упорядочивание действующего в этой сфере законодательства является актуальной задачей юридической науки и практики.

Другая группа проблем правового обеспечения генетической диагностики связана с институтом информированного добровольного согласия пациентов на участие в генетическом тестировании. Данный правовой институт прописан в российском законодательстве, которое в этом отношении в целом соответствует международным стандартам. Учтены и международные документы, гарантирующие право человека знать, а также его право не знать о результатах геномного исследования. Однако есть значительные ресурсы для совершенствования реализации действующего законодательства за счет более детальной проработки форм добровольного информированного согласия пациентов на применение к ним соответствующих технологий.

Эти общие направления правового обеспечения генетической диагностики в последние годы получают все более детальное освещение в специальной литературе. В рамках данной главы основное внимание будет уделено тем аспектам темы, которые связаны со специфическими проблемами преимплантационного и пренатального генетического тестирования, правовое обеспечение которых представляет наибольшую сложность в силу его тесного соприкосновения с рядом спорных проблем биоэтики.

Что касается *преимплантационной генетической диагностики* (далее – ПГД), то главная этико-правовая проблема здесь заключается в том, что данная технология имеет дело с селекцией человеческих эмбрионов *in vitro*, т.е. феноменов, обладающих особым онтологическим статусом. В мировой биомедицинской практике сложились разные правовые подходы к решению данной проблемы [17, с. 112–118]. При этом расхождения носят социокультурный в своей основе характер, а их истоки уходят в глубины религиозной антропологии [18, с. 14–26]. Об этом достаточно наглядно свидетельствует тот факт, что самое мягкое законодательное регулирование манипуляций с эмбрионами имеет место в тех технологически развитых странах, где доминируют буддизм, ислам и иудаизм, а самое жесткое – в европейских странах с устойчивыми христианскими традициями, а также в ряде государств, подписавших Американскую конвенцию о правах человека, в ст. 4 которой говорится, что право человека на жизнь защищается законом с момента зачатия [19]¹.

¹ Правда, в вопросе о моменте зачатия Межамериканский суд по правам человека занял компромиссную позицию, согласно которой эмбрион *in vitro* не

В России представление о том, что человеческий эмбрион получает правовой статус личности с момента оплодотворения, является довольно распространенным в научной литературе. Однако в законодательстве решение вопроса о статусе эмбриона опирается на положение ч. 2 ст. 17 Конституции РФ, согласно которому субъектом прав и, соответственно, носителем правового статуса, является человек: права человека принадлежат ему с момента рождения. С позиций этой конституционной нормы применительно к эмбриону *in vitro* следует говорить не о правовом статусе эмбриона, а об особом правовом режиме манипуляций с эмбрионом как феноменом, обладающим специфическим моральным статусом. Именно в этом русле и развивается сейчас российское законодательство, смысл которого в том, что любые клетки и ткани после отделения от человеческого тела (в том числе и эмбрионы *in vitro*) «должны признаваться вещами и, за исключением специально установленных правил, подчиняться общему правовому режиму вещей» [22, с. 46]. Такое решение проблемы соответствует тенденциям, формирующимся в последнее время в системах общего права [21, с. 46], прецедентный характер которых позволяет более гибко реагировать на потребности социальной практики.

Такая трактовка проблемы вполне допускает возможность введения для эмбриона *in vitro* некоторых исключений из общего правового режима вещей. Правовой основой для этого служит признание за особым статусом эмбриона *in vitro* характера *нравственной ценности*, относящейся к *ценностям общего блага*, гарантируемым в ч. 3 ст. 55 Конституции РФ. Согласно содержащейся здесь норме, ограничение прав и свобод человека и гражданина (в данном случае права на свободу научного творчества ученого или права на охрану здоровья пациента) возможно «в той мере, в какой это необходимо в целях защиты основ конституционного строя, нравственности, здоровья, прав и законных интересов других лиц...» [22]. Придерживаясь данной юридической конструкции, можно обеспечить сколь угодно высокий уровень защиты эмбриона, требуемый принятыми в обществе представлениями о нравственности, не придавая при этом эмбриону *in vitro* правовой статус, т.е. не наделяя его достоинством человеческой личности.

является человеком по смыслу положений п. 1 ст. 4 Американской конвенции о защите прав человека (где речь идет о защите права на жизнь), поскольку зачатие имеет место лишь с момента имплантации эмбриона в полость матки [20].

Еще одна серьезная этико-правовая проблема, связанная с технологией ПГД, заключается в том, что ее применение открывает перспективы для евгенических практик со всеми вытекающими отсюда колоссальными по своей значимости социальными и биологическими последствиями для человечества в целом. Эти перспективы приобрели весьма реальные очертания после открытия метода направленного изменения генома CRISPR/cas9. На первый взгляд может показаться, что проблема решается путем введения запрета на применение данной технологии для достижения немедицинских (т.е. так называемых социальных) целей. Однако разграничение целей генетической диагностики на медицинские и социальные на практике обнаруживает недостаточную определенность. Понятие «генетическое отклонение», как подчеркивается в докладе «Защита эмбриона человека *in vitro*» Комитета по биоэтике Совета Европы, охватывает такие разные по своей природе явления, как заболевания, расстройства и генетические особенности [25, с. 37]. Очевидно, что, по мере развития и совершенствования ПГД, все чаще будет возникать соблазн применить ее к генетическим расстройствам и даже к особенностям в рамках вспомогательных репродуктивных технологий, нацеленных на рождение ребенка. В настоящее время диапазон правовых подходов к решению этой проблемы в странах Совета Европы задан тремя основными позициями: 1) установление закрытого перечня заболеваний, в отношении которых допускается данная процедура; 2) использование преимплантационной генетической диагностики только в отношении тяжелых неизлечимых заболеваний, но без составления закрытого перечня; 3) проведение специальной экспертизы для каждого конкретного случая [25, с. 37].

Опасения по поводу возможности использования ПГД с целью улучшения физических и когнитивных характеристик человека формируют очень настороженное, а иногда чрезмерно жесткое отношение со стороны значительного числа ученых и законодателей к ее применению для выбора пола будущего ребенка до зачатия. В целом ряде международных документов рекомендательного характера, в ст. 14 Конвенции о защите права и достоинства человека в связи с применением достижений биологии и медицины, а также в законодательстве многих стран использование вспомогательных медицинских технологий деторождения в целях выбора пола будущего ребенка разрешено лишь для предотвращения заболевания, связанного с полом. Между тем в некоторых

странах, включая такого биотехнологического лидера, как США, до зачатия можно проводить селекцию эмбрионов по полу с целью обеспечения гендерного баланса в семье. При этом авторы, обосновывающие этическую правомерность подобного подхода, признают, что мы имеем здесь дело с новыми проявлениями евгеники, но считают их этически приемлемыми [26].

Рассматривая эту ситуацию с точки зрения российского конституционного права и прежде всего положений ч. 3 ст. 55 Конституции РФ, можно сказать, что если свобода родителей в выборе пола будущего ребенка не нарушает свободу иных лиц (в данном случае достоинство и самоидентификацию личности данного ребенка), а также не подрывает гендерный баланс в обществе (т.е. не противоречит тем ценностям общего блага, которые являются условием реализации прав человека), то нет никаких конституционных оснований ограничивать репродуктивную свободу семьи. Поэтому введенный в п. 4 ст. 55 ФЗ от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» запрет на выбор пола будущего ребенка, повторяющий формулировку указанной европейской Конвенции, представляется излишним, особенно учитывая тот факт, что Россия не подписала данную Конвенцию. Другое дело – насколько удастся избежать злоупотреблений таким правом? Однако это уже проблема правоприменительной практики, которую можно и нужно решать не за счет введения излишних ограничений репродуктивной свободы человека.

В контексте нашего анализа заслуживает внимания и проблема, связанная с использованием ПГД для проверки эмбрионов на донорскую совместимость стволовых клеток с целью лечения больного siblinга. В российском законодательстве нет запрета на осуществление таких процедур, и с 2016 г. они в стране проводятся. В данной связи следует отметить, что хотя использование стволовых клеток новорожденного, полученных из пуповинной крови при родах, для лечения больного брата или сестры уже более десяти лет практикуется в США и странах Европы, споры об этической приемлемости данного способа лечения до сих пор не утихают. Ряд зарубежных специалистов считают недопустимым подобный «инструментальный подход к ребенку»; другие исходят из того, что долг семейной солидарности требует от семьи использования такой возможности, а долг социальной солидарности означает, что общество не должно лишать родителей доступа к эффективному лечению для спасения или облегчения жизни ре-

бенка [25, с. 42]. С точки зрения права существенными аргументами в пользу правомерности такого применения ПГД к решению проблемы семьи, имеющей тяжелобольного ребенка, является то, что на практике невозможно определить истинные мотивы родителей, заявляющих о своем желании родить здорового ребенка безотносительно к возможности лечения больного. В этой ситуации законодатель должен исходить из презумпции добросовестного характера намерений, поскольку иной подход означал бы отсутствие должного уважения к достоинству человека. В любом случае право не может запрещать то, что невозможно проконтролировать.

При всей значимости отмеченных выше этико-правовых проблем, связанных с ПГД, наиболее актуальными для России являются социально-правовые аспекты данной темы, касающиеся вопроса о включении этого вида диагностики в систему обязательного медицинского страхования (ОМС). К настоящему времени такая практика уже сложилась во многих технологически развитых странах. Еще в 2016 г. Российское общество медицинских генетиков обратилось в Минздрав России с соответствующим предложением [27]. Однако проблема до сих пор не решена. Здесь нужны, конечно, серьезные расчеты как медицинской, так и экономической эффективности предлагаемого нововведения, однако выше этих расчетов стоит закрепленный в ст. 7 Конституции РФ принцип социального государства, политика которого направлена на создание условий, обеспечивающих достойную жизнь и свободное развитие человека.

Пrenатальная генетическая диагностика, осуществляемая на этапе внутриутробного развития зародыша и плода, может проводиться как неинвазивно (когда ДНК ребенка определяется по крови матери), так и инвазивно (когда имеет место проникновение в полость матки женщины для получения плодного материала). Что касается инвазивного тестирования, то оно входит в ОМС как составная часть комбинированного пренатального скрининга. Иначе обстоит дело со сравнительно новым методом неинвазивного пренатального тестирования (НИПТ), который относится к технологиям геномного секвенирования нового поколения (NGS – Next Generation Sequencing). Этот метод получил официальную поддержку Международной ассоциации по пренатальной диагностике лишь в 2011 г. [28; 22].

Некоторые страны, начавшие массовое внедрение НИПТ (например, США), вначале переоценили возможности данного метода и стали отказываться от инвазивной диагностики. Но опыт показал, что «пренатальный скрининг ни в коем случае не является заменой инвазивных методов диагностики и не претендует на 100%-ную уверенность в наличии хромосомной аномалии. Однако он дает возможность медицинскому специалисту и будущим родителям выстроить индивидуальный план ведения беременности» [29, с. 35]. Вопрос о клиническом использовании НИПТ, а тем более о включении данной услуги в систему ОМС, является предметом дискуссий. Научные исследования этой проблемы пока что дают неоднозначные результаты. А поскольку такие тесты уже широко применяются на практике, то возникают многочисленные ситуации, когда женщины принимают решение о прерывании беременности на основе результатов, имеющих неопределенную клиническую значимость.

В России НИПТ до сих пор не получило законодательного признания: данная процедура не входит в утвержденную Минздравом систему пренатального скрининга [30]. Это дает основание некоторым специалистам говорить о том, что «с юридической точки зрения такой тест имеет статус “научного исследования”» [31]. Однако очевидно, что подобное «исследование», которое в данном случае должно было бы проводиться в рамках клинической апробации новой технологии, не соответствует требованиям к такой апробации, закрепленным в ст. 36 ФЗ «Об основах охраны здоровья...». Тем не менее последние несколько лет такие технологически сложные и затратные процедуры проводятся в ряде крупных городов страны на коммерческой основе (около 30–40 тыс. тестов в год), при этом частные центры не несут ответственности за качество диагностики и интерпретацию результатов [28, с. 31]. В сложившейся ситуации наиболее актуальной является задача организационно-правового упорядочивания коммерческого применения НИПТ. Первым шагом на этом пути должно стать создание «государственных аккредитованных референсных центров, которые занимались бы внешней оценкой качества метода и курировали результаты научно-исследовательских проектов в этой области» [28, с. 31].

Дополнительную актуальность этой проблеме придает то обстоятельство, что с помощью НИПТ можно уже на девятой неделе с большой степенью вероятности определить пол будущего ребенка

и при этом у женщины есть еще три недели, чтобы сделать аборт без медицинских показаний. В настоящее время ответственные медицинские фирмы, осуществляющие эту процедуру на коммерческой основе, ввели в практику своей работы деловое обыкновение, в соответствии с которым они не выдают результаты тестирования до истечения 12-й недели беременности. Очевидно, что в условиях рынка такая практика ставит эти фирмы в невыгодные условия по сравнению с менее добросовестными конкурентами. Поэтому было бы целесообразно закрепить уже сложившееся деловое обыкновение в законодательстве.

Главная эτικο-правовая проблема пренатального генетического тестирования (как инвазивного, так и неинвазивного) связана с тем, что его итоги зачастую ставят женщину перед тяжелым выбором: пойти на риск рождения больного ребенка или искусственно прервать беременность. В западных странах эта проблема уже перешла в плоскость практической защиты прав человека, о чем свидетельствует зарубежная судебная практика, связанная с исками детей-инвалидов к врачам и родителям, не осуществившим в свое время искусственное прерывание беременности. Предмет таких исков – претензии по поводу «неправомерного оставления в живых» [32, с. 106]. Очевидно, что важным условием надлежащего решения подобных проблем на государственном уровне является развитие системы генетического консультирования.

Генетическое консультирование. В структуре геномной медицины традиционная триада направлений медицинской деятельности «диагностика – лечение – профилактика» дополняется таким самостоятельным направлением, как консультирование. Необходимость выделения данного направления, тесно связанного с иными видами медицинской деятельности¹, обусловлена наличием целого комплекса возникающих здесь сложных эτικο-правовых проблем.

Право российских граждан на получение данной медицинской услуги в организациях государственной системы здравоохранения закреплено в ст. 51 ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» и в ст. 15 Семейного кодекса РФ. Это

¹ Так, обязательное проведение медико-генетического консультирования является одним из этических принципов пренатальной и предимплантационной диагностики [33, с. 206, 210]. А генотерапия невозможна без добровольного информированного согласия, предполагающего получение соответствующих консультаций. Профилактика генетических заболеваний также во многом базируется на генетическом консультировании.

право обеспечивается посредством медико-генетического консультирования семей и больных с наследственной и врожденной патологией в рамках деятельности медико-генетических служб, регламентируемой приказом Минздрава России от 30.12.1993 г. № 316 «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации».

В ситуации все большей доступности генетического тестирования (в том числе и на коммерческой основе) резко возрастает потребность в надлежащем консультировании как связующем звене между врачом и пациентом, которое обеспечило бы профессиональную интерпретацию полученных данных, причем не только с медицинской, но и с психологической точки зрения. Ведь результаты такого тестирования нередко ставят человека в ситуацию экзистенциального по своей значимости выбора, затрагивающего не только его самого, но и его близких. Кроме того, развитие и совершенствование консультирования в сфере потребительской геномики позволят, как верно замечено, «не развлекать народ генетическими тестами, превращая их в подобие астрологии, а развивать рынок генетических исследований» [34].

Сложнейшей правовой проблемой генетического консультирования является поиск баланса между защитой частной жизни и личной тайны человека (чему в данном случае призван служить институт врачебной тайны) и правом родственников пациента иметь доступ к жизненно важной для них информации о генетических рисках и патологиях. В этом аспекте правовой режим генетической информации в российской правовой системе не разработан: пока что идут лишь дискуссии о возможности придания генетической информации особого правового статуса, учитывающего заинтересованность в ней кровных родственников.

Философскую основу этих дискуссий составляет проблема соотношения регулятивной значимости основных принципов биоэтики и прежде всего принципа автономии индивида, в соответствии с которым «личность обладает свободой и правом на самоопределение, в том числе правом на распоряжение своей жизнью и здоровьем» [35, с. 203], и принципа благодеяния (*beneficence*) по отношению к его родственникам. Проблема заключается в противоречии между этими принципами, а поиск ее решения проходит в рамках разных концептуальных моделей. С правовой точки зрения единственно приемлемым подходом является перевод проблемы из моральной плоскости в правовую, где действует правовой

принцип формального равенства, в соответствии с которым должна быть обеспечена равная автономия субъектов, чьи интересы пересекаются в данной сфере¹. В Конституции РФ данный принцип получил отражение в ч. 3 ст. 17, согласно которой при осуществлении прав и свобод человека нельзя нарушать право и свободы других лиц. Кстати, именно этот подход соответствует такому принципу биоэтики, как принцип справедливости.

В странах общего права подобного рода коллизии преодолеваются в рамках судебных прецедентов, при этом просматривается тенденция в сторону ограничения права пациента на личную тайну, если сокрытие информации входит в противоречие с правами других лиц. Российская же судебная система менее приспособлена для решения подобного рода проблем, поэтому здесь особенно нужна «разработка официальной процедуры оценки случаев, когда необходимо нарушить конфиденциальность пациента без его согласия для оповещения членов его семьи, потенциально подверженных опасности заболевания» [36].

Некоторые новые возможности в этой области открывают принятые недавно изменения в ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», согласно которым после смерти гражданина допускается разглашение сведений, составляющих врачебную тайну, близким родственникам по их запросу, если гражданин или его законный представитель не запретил разглашение такого рода сведений [37, п. 4 ст. 1]. Однако применительно к геномной информации было бы целесообразно пойти дальше в этом направлении и обратить внимание, в частности, на опыт некоторых штатов США, в которых введено обязательное информирование родственников об особенностях генома пациента после его смерти [38]. Но и в этом варианте останется нерешенным главный вопрос о праве и обязанности врача и генетического консультанта (а в перспективе, как представляется, эти профессии могут различаться) своевременно сообщить родственникам пациента жизненно значимую для них информацию.

Разумеется, никакой закон не может охватить все многообразие возникающих здесь проблемных ситуаций, поэтому решение данного вопроса не может быть жестко урегулировано на законо-

¹ К такому подходу (правда, без маркировки его в качестве правового) склоняются и авторы содержательного аналитического обзора современного биоэтического дискурса по данной проблеме [35, с. 210].

дательном уровне [39]. Но это не значит, что проблема должна быть выведена за рамки правового поля. Невозможность выработать общее регулирование и необходимость в каждом конкретном случае учитывать сложные жизненные обстоятельства пациентов и членов их семей требуют законодательного закрепления полномочий по решению такого рода вопросов за соответствующими коллегиальными органами, на роль которых лучше всего подходят этические комитеты, действующие при исследовательских и лечебных медицинских организациях. При этом пациентам должна обеспечиваться реальная возможность судебного обжалования таких решений.

Близкие по своей правовой сути проблемы возникают и в тех случаях, когда право пациента не знать о результатах генетического тестирования входит в противоречие с благом его ближайших родственников (особенно, если речь идет о детях). Здесь также следует ориентироваться на правовой подход, основанный на согласовании всех правомерных интересов. Отдельный аспект проблемы связан с ситуациями, когда отказ пациента знать о результатах тестирования входит в очевидное для консультанта противоречие с его правом на жизнь и охрану здоровья. В этом случае, по-видимому, нужно, чтобы в решении проблемы участвовали специалисты разного профиля, которые могли бы учесть все нюансы ситуации.

Еще одна сложная этико-правовая проблема медико-генетического консультирования связана с так называемыми случайными находками, в связи с которыми «обсуждаются такие проблемы, как долг врача информировать пациентов о таких находках, изменение содержания информации при получении согласия пациента на тестирование, моральная оправданность и экономическая целесообразность оппортунистического скрининга вариантов последовательности ДНК, которые приведут к развитию тяжелых заболеваний в будущем, особенно при обследовании детей» [40, с. 223]. Отмечая отсутствие единой позиции по этому вопросу в рамках международного медико-биологического сообщества, специалисты подчеркивают целесообразность «проведения масштабных клинических и этических исследований с дальнейшим формированием рекомендаций по выдаче случайных находок, выявленных пренатально» [41, с. 86]. На данном же этапе консультант вынужден действовать на свой страх и риск.

Рассмотренные проблемы нуждаются в серьезном философско-правовом осмыслении, юридизации полученных результатов, их конкретизации в рамках действующего законодательства и соответствующих методических рекомендаций. Необходимо уйти от нынешнего положения дел, когда «консультирующий нередко вынужден принимать самостоятельные, еще не апробированные решения» [42], руководствуясь не четкими официальными рекомендациями, а собственной трактовкой медицинского принципа «не навреди» применительно к пациенту и биоэтического принципа благодеяния по отношению к членам его семьи.

Другой серьезный вызов, с которым сталкивается сейчас генетическое консультирование в России, носит организационно-правовой характер. Речь идет об остром кадровом дефиците в этой сфере: по данным за 2019 г., в стране было всего 557 врачей-генетиков (из них 227 человек – это лабораторные генетики) [43, с. 11], хотя базовая потребность России, согласно рекомендации Royal College of Physicians (Великобритания), составляет 900–1700 только генетиков-консультантов [34]. За истекший период ситуация в области кадрового обеспечения генетического консультирования не могла кардинально измениться, поскольку до сих пор не решен вопрос о введении новой специальности генетика-консультанта. Дело в том, что в настоящее время в России врач-генетик занимается и клинической работой, и консультированием. Ведение же специальности генетика-консультанта, которая, кстати, уже давно существует во многих технологически развитых странах, позволит привлечь к этой работе (при соответствующей профессиональной переподготовке) специалистов другого профиля. В частности, по мнению С.И. Куцева, речь могла бы идти о биологах. С учетом остроты проблемы целесообразно также подумать и о привлечении клинических психологов. Тем более что, как отмечают зарубежные специалисты, занимающиеся подготовкой генетиков-консультантов, самое главное, чему они учат своих студентов, – это умение слышать людей, видеть и понимать их проблемы, опираясь при этом на осмысление своей собственной генетической идентичности, своего жизненного опыта и т.д. [44, с. 45].

Профилактика генетических заболеваний. Главной целью такой профилактики является предотвращение рождения больных детей. О большом значении генетической профилактики говорит тот факт, что до 5% новорожденных имеют наследственные или врожденные заболевания, подавляющее большинство которых

являются орфанными. При этом 40% ранней детской смертности обусловлено наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития [43, с. 13].

Генетическая профилактика в значительной степени включает в себя генетическую диагностику и консультирование. Показательно, что некоторые авторы рассматривают медико-генетическое консультирование как наиболее эффективный вид профилактики возникновения и распространения врожденных и наследственных заболеваний [45, с. 5]. Более того, некоторые авторитетные генетики считают, что в перспективе человечество вынуждено будет прибегнуть к такому способу генетической профилактики, как наследуемое редактирование генома. Так, по мнению одного из первооткрывателей структуры ДНК Дж. Уотсона, «идея генетического улучшения, скорее всего, будет принята именно благодаря усилиям по профилактике заболеваний» [46, с. 499].

Профилактика как самостоятельное направление деятельности в рамках геномной медицины, в котором наиболее полно выражен ее предиктивный потенциал, находится на начальных этапах своего формирования. Поэтому особый интерес представляет изучение возникающих на практике новых организационно-правовых форм осуществления профилактики генетических заболеваний, таких, например, как реализуемая в Санкт-Петербурге медико-социальная программа «Сертификат молодоженов», в рамках которой молодожены получают возможность в течение года после регистрации брака пройти необходимое специализированное обследование [43, с. 33]. В западных странах эту новую нишу рынка активно осваивает потребительская геномика, которая предоставляет клиентам возможность еще до заключения брака определить возможные генетические риски для их будущего ребенка. Представитель одной из таких частных фирм, моделирующих на компьютере генетический статус «виртуального потомства», оценивая перспективы развития данной формы профилактики, с уверенностью утверждает, что, по его мнению, «в будущем люди будут размножаться без секса – это слишком опасный для размножения метод» [46, с. 415].

Генная терапия. Согласно ФЗ от 21.11.2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», генная терапия относится к видам специализированной высокотехнологичной медицинской помощи, основанной в том числе на применении клеточных технологий и методов генной инженерии.

Соответственно, основными нормативными актами, регламентирующими отношения в данной сфере, являются ФЗ «О биомедицинских клеточных продуктах» и ФЗ «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности».

Генная терапия определяется в законодательстве как «совокупность генно-инженерных (биотехнологических) и медицинских методов, направленных на внесение изменений в генетический аппарат соматических клеток человека в целях лечения заболеваний» [47, ст. 2]. Однако в медицинской литературе обычно используются определения, в которых отсутствует указание на ограничение генотерапии модификацией лишь соматических клеток человека [48, с. 6]. Дело в том, что такое ограничение вытекает не из сути метода, а из запрета на наследуемую модификацию зародышевой линии клеток человека, закрепленного в целом ряде рекомендательных международных актов, относящихся к «мягкому праву», а также в Конвенции Овьедо.

Этот имплицитно содержащийся в данном законе запрет не получил конкретизации и развития в последующих законодательных актах. В итоге сложилась правовая неопределенность в вопросе о том, допускает ли российское законодательство наследуемое редактирование генома человека. Отсутствие внятного правового регулирования данной сферы отношений спровоцировало в 2019 г. острую дискуссию в биомедицинском сообществе, инициатором которой выступил проректор по научной работе РНИМУ им. Пирогова Д.В. Ребриков, заявивший о желании повторить в усовершенствованном виде китайский эксперимент по рождению детей с отредактированным геномом. Итогом дискуссии стала статья ряда ведущих представителей российского сообщества генетиков, клиницистов и биоэтиков в журнале *Nature*, отвергающая возможность осуществления в России подобных генетических манипуляций на обозримую перспективу [49, с. 596]. Однако в правовой плоскости проблема остается нерешенной.

В статье, подготовленной не так давно этими же специалистами в развитие своей позиции, изложенной в *Nature*, отмечается, что редактирование зародышевых клеток человека чревато обширным спектром как уже известных, так и возможных побочных эффектов, а также открывающимися перспективами «дизайна младенцев», несущими в себе серьезнейшие социальные риски. Однако, по мнению авторов, клиническое применение технологии геномного редактирования эмбрионов человека потенциально

возможно в ситуациях, когда «1) заболевание плохо поддается коррекции существующими методами лечения либо лечение чрезвычайно дорогое; 2) невозможно использовать традиционный подход ЭКО + ПГД для отбора “здоровых” эмбрионов, так как все эмбрионы будут иметь мутации» [50; 88]. Таким образом, авторы не исключают принципиальную возможность внедрения данной технологии в клиническую практику с учетом всех необходимых ограничений.

Подобная позиция вписывается в общий тренд на отход от первоначального консенсуса по поводу безоговорочного запрета наследуемой модификации генома, который явно обозначился в позиции мирового экспертного сообщества¹. Данная тенденция обусловлена целым рядом мощных по своему воздействию и объективных по своей природе факторов. В их числе, прежде всего, высокий уровень научной, коммерческой и политической конкуренции в этой сфере развития биотехнологий, а также разнонаправленное влияние на научный этос глубинных различий в религиозных антропологиях, присущих разным типам цивилизаций. Но наиболее значимым фактором, блокирующим возможность полного запрета на модификацию зародышевой линии человека, является противоречие такого запрета правовому принципу формального равенства, исключающему возможность дискриминации людей в их праве на охрану здоровья по основанию особенностей их генетического статуса. С позиций основанного на этом принципе правового подхода каждый человек имеет право на охрану здоровья, независимо от того, какие именно (т.е. соматические или половые) клетки его организма нуждаются в модификации посредством генной инженерии.

Хотя Россия не подписала Конвенцию Овьедо, заложенное в ее основу смешение права и морали существенно повлияло на российское законодательство, регулирующее отношения в сфере создания и применения геномных технологий. Наиболее наглядным образом это проявляется в ст. 1349 Гражданского кодекса РФ, запрещающей патентовать способы модификации генетической целостности клеток зародышевой линии человека. С данным

¹ Точкой отсчета начала серьезных разногласий внутри экспертного сообщества считается Международный саммит по редактированию генома человека, проходивший в Гонконге 27–29 ноября 2018 г., т.е. почти сразу после появления новости о рождении в Китае близнецов с модифицированным геномом.

запретом корреспондирует другое положение этой статьи, согласно которому объектами патентных прав не могут быть результаты интеллектуальной деятельности, если они «противоречат общественным интересам, принципам гуманности и морали» [51].

Эта формулировка кодекса восходит к положениям ст. 6 Директивы ЕС от 6 июля 1998 г. N 98/44 «О правовой охране биотехнологических изобретений», но звучит более жестко: в Директиве запрет на патентование процессов модификации зародышевой линии вытекает из положения о том, что «изобретения считаются непатентоспособными, если их коммерческое использование противоречит публичному порядку или морали» [52]. Однако в нашем гражданском кодексе аналогичный запрет не обусловлен ни коммерческим использованием таких изобретений, ни требованиями гуманности и морали, что не оставляет никакого простора для интерпретации данной нормы в процессе правоприменения. Таким образом, в вопросе защиты интеллектуальной собственности на технологии геномного редактирования мы идем по пути самых жестких ограничений по сравнению не только с США, Китаем и Великобританией, но и со странами Европейского союза. Данный подход, блокирующий признание научного приоритета в разработке перспективных технологий, представляется как минимум недальновидным. Было бы целесообразно ввести отсутствующие сейчас в российском законодательстве ограничения на модификации генома зародышевой линии человека в репродуктивных целях, сняв при этом запрет на патентование технологий такой модификации.

Выводы. Развитие геномной медицины нуждается во всестороннем правовом обеспечении, которое включало бы философско-правовое осмысление проблем, связанных с поиском оптимального соотношения правовых, моральных и религиозных регуляторов в данной сфере отношений; социально-правовой анализ возможностей и рисков перехода к модели персонализированной медицины; юридико-догматическую проработку соответствующего нормативного материала на уровне федеральных законов; надлежащую конкретизацию законодательства в подзаконных нормативных актах.

Системную целостность всей этой многоаспектной работе может придать лишь ориентация на более полное использование правового потенциала Конституции РФ, что позволит: 1) конкретизировать применительно к стратегии развития геномной меди-

цины положение ст. 7 о социальном характере российского государства; 2) избежать морально-религиозной интерпретации ряда международных норм «мягкого права» и наполнить их правовым смыслом (речь идет о том, чтобы ввести предписываемые ими ограничения в рамки юридической конструкции ч. 3 ст. 55, согласно которой права и свободы человека и гражданина могут быть ограничены законом в той мере, в какой это необходимо в целях защиты таких ценностей общего блага, как нравственность и здоровье населения); 3) найти оптимальный баланс между правами человека на жизнь, достоинство и охрану здоровья, с одной стороны, и свободой научно-технического творчества – с другой, исходя из принципа формального равенства прав, закрепленного в ч. 3 ст. 17.

На этой основе необходимо преодолеть существующую на данный момент правовую раздробленность в регулировании отношений в сфере геномной медицины, восполнить существующие здесь законодательные пробелы, снять противоречия и увязать в системный комплекс все законодательство в данной сфере. В свете таких задач в юридической литературе в настоящий момент предлагается принятие различных нормативных актов, предметы регулирования которых зачастую пересекаются. Однако поскольку на данном этапе отсутствует общепризнанная концепция развития законодательства в области геномной медицины, основные усилия специалистов целесообразно направить на ее разработку. Это потребует налаживания конструктивного взаимодействия юристов и генетиков.

Список литературы

1. Указ Президента РФ от 06.06.2019 № 254 «О Стратегии развития здравоохранения в Российской Федерации на период до 2025 года» // СПС-КонсультантПлюс.
2. Публичный аналитический доклад по научно-технологическому направлению «Биомедицина» [Электронный ресурс]. – 2015. – 246 с. – Режим доступа: <https://reestr.extech.ru/Аналитика>reports/medicine.pdf>
3. Куракова Н.Г., Сон И.М., Петров А.Н. Переход к модели персонализированной медицины : барьеры и возможные решения // Менеджер здравоохранения. – 2017. – № 8. – С. 53–67.
4. Дикенсон Д. Чем опасно ручное редактирование генома человека // Forbes.Kazakhstan. – 2018. – 17 августа. – Режим доступа : https://forbes.kz/process/science/..._redaktirovanie_genoma

5. *Dickenson D.* Me medicine vs. We medicine. Reclaiming biotechnology for the common good. – New York : Columbia univ. press, 2013. – 278 p.

6. *Маслова С.* Ученые решили снять жесткие ограничения на изучение эмбриона человека [Электронный ресурс] // Хайтек+ – 2021. – 27 мая. – Режим доступа: <https://hightech.plus/2021/05/27...cnyat...embriov-cheloveka>

7. *Монтгомери Дж.* Модификация генома человека : вызовы со стороны сферы прав человека, обусловленные научно-техническими достижениями // Прецеденты Европейского суда по правам человека. Спец. выпуск «Право человека и биомедицина». – 2018. – С. 42–56.

8. Совещание о совершенствовании медицинской помощи детям // РНИМУ им. Пирогова. – Москва, 2021. – 1 июня – Режим доступа: <https://government.ru/news/42363>

9. Дополнительный протокол к Конвенции о защите прав и достоинства человека в связи с применением достижений биологии и медицины, касающийся генетического тестирования // СПС-КонсультантПлюс.

10. Конвенция о защите прав и достоинства человека в связи с применением достижений биологии и медицины // СПС-КонсультантПлюс.

11. *Резник И.* Ген потребителя. Интерес цифровых гигантов к рынку генетического тестирования стимулирует развитие потребительской геномики [Электронный ресурс] // РБК+. – 2020. – 11 марта. – Режим доступа: <https://plus.rbc.ru/news/...>

12. *Гребенщикова Е.Г.* Потребительская геномика и генетизация общества : переосмысление идентичности, социальных связей и ответственности // Социологические исследования. – 2020. – № 2. – С. 13–19. – DOI : 10.31857/S013216250008490-2.

13. ФЗ от 05.07.1996 N 86-ФЗ «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности» [Электронный ресурс] // Российская газета. – 2008. – 9 декабря.

14. *Еремеева О.И., Сайфуллина Н.А.* К вопросу о понятии и правовом положении эмбриона человека // Инновационная наука. – 2016. – № 3. – С. 40–44.

15. *Малеина М.Н.* Добровольная геномная регистрация : современная правовая оценка и перспективы законодательства // Право и бизнес : правовое пространство для развития бизнеса в России : материалы научно-практической конференции. – М.: РАНХИГС. – 2020. – Т. 3. – С. 41–52.

16. *Ахтямова Е.В., Алсынбаева Э.М., Хусаинова Р.И.* Правовое регулирование преимплантационной и пренатальной генетической диагностики в Российской Федерации : проблемы и перспективы // Правовое государство : теория и практика. – 2019. – № 3. – С. 86–93.

17. *Чоговадзе А.Г.* Особенности законодательного регулирования преимплантационной и пренатальной генетической диагностики в различных странах // Гены и клетки. – 2012. – Т. 7, № 2. – С. 112–118.

18. *Лапаева В.В.* Право и религия в «эру геномики» : перспективы взаимодействия // Журнал российского права. – 2020. – № 6. – С. 14–26.

19. Американская конвенция о правах человека // СПС-КонсультантПлюс.

20. The case of *Artavia Murillo et al. v. Costa Rica*. The November 2012 decision by the Inter-American Court of Human Rights. – 2020. – URL : http://www.womenslinkworldwide.org/files/gjo_analysis...

21. Concurring opinion of judge Dmitry Dedov // Application no. 464470/11, *Parrillo v Italy*, ECHR. – Judgment of 27.08.2015.

22. Момотов В.В. Биоэтика в контексте законодательства и правоприменения (вспомогательные репродуктивные технологии) // Российское правосудие. – 2018. – № 12. – С. 42–52.
23. Дружинина Ю.Ф. Правовой режим эмбриона in vitro // Журнал российского права. – 2017. – № 12. – С. 129–140.
24. Конституция Российской Федерации // СПС-КонсультантПлюс.
25. Защита эмбриона человека in vitro : Доклад Рабочей группы по защите эмбриона и плода человека (CDBI-CO-GT3) от 19 июня 2003 г. Руководящий комитет по биоэтике Совета Европы (CDBI) / пер. на рус. яз. Резниченко Л.А. науч. ред. : Юдин Б.Г., Курило Л.Ф. – Страсбург, 2003. – Режим доступа : <http://www.rm.coe.int/16803113e8>
26. Wilkinson S., Garrard E. Future human evolution. Eugenics in the twenty-first century. – London : Hermitage. – 2006. – 136 p.
27. ПГД для исключения риска рождения ребенка с генетическими заболеваниями не входит в ОМС [Электронный ресурс] // Ждем ребенка. Портал о репродуктивном здоровье. – 2017. – Режим доступа : <http://www.wait-kids.ru/...news/pgd...zabolevaniyami...vkhodit...oms/>
28. Современное значение неинвазивного пренатального исследования внеклеточной ДНК плода в крови матери и перспективы его применения в системе массового скрининга беременных в Российской Федерации / Калашникова Е.А. [и др.] // Журнал акушерства и женских болезней. – 2021. – Т. 70, № 1. – С. 19–50.
29. Юпатов Е.Ю. Современные принципы пренатального скрининга // Практическая медицина. – 2016. – № 1. – С. 32–36.
30. Приказ Министерства здравоохранения России от 1 ноября 2012 г. N 572н. «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи по профилю “Акушерство и гинекология (за исключением использования вспомогательных репродуктивных технологий)”». (в ред. Приказов Минздрава РФ от 17.01.2014 N 25н, от 11.06.2015 N 333н, от 12.01.2016 N 5н, от 21.02.2020 N 114н). – Режим доступа : <http://minzdrav.gov.ru/documents/9154-prikaz->
31. Пренатальное медико-генетическое консультирование : зарубежный и российский опыт [Электронный ресурс] // Genetics-Info. – 2018. – 25 октября. – Режим доступа: http://genetics-info.ru/blogs/prenatalnoe_mediko...i_rossiyskiy...
32. Захарова М.В. Проблемы интеграции и интернационализации права и правовых систем в сфере геномных исследований // Вестник университета им. О.Е. Кутафина. – 2019. – № 4. – С. 101–107.
33. Ижевская В.Л. Этические проблемы пренатальной диагностики // Журнал акушерства и женских болезней. – 2011. – Т. 60, № 3. – С. 203–210.
34. Газоян А.Г. Профессия : генетический консультант (по материалам выступления В. Дудурич) [Электронный ресурс] // Genetics-Info. – 2019. – 2 июля. – Режим доступа: <http://genetics-info.ru/interview/ professiya...konsultant/>
35. Шевченко С.Ю., Шкомова Е.М. Принципиалистский подход к биоэтической регламентации генетического консультирования // Вестник РУДН. Юридические науки. – 2021. – Т. 25, № 1. – С. 198–213.
36. Ижевская В.Л. Этические и правовые аспекты генетического тестирования и скрининга [Электронный ресурс] // Журнальный клуб Интелрос. «Биоэтика и гуманитарная экспертиза». – 2007. – №1. – Режим доступа: <http://www.intelros.ru/readroom/bioyetika-i-gumanitarnaya-yekspertiza/vyp-1-2007/7357-yeticheskie-i-pravovye-aspekty-geneticheskogo-testirovaniya-i-skrininga.html>

37. ФЗ от 2.07.2021 №315 ФЗ «О внесении изменений в Федеральный закон “Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации”» // СПС-КонсультантПлюс.

38. *Alimov E.V.* Genomic research legal regulation system : experience of Russia and the USA // Вестник РУДН. – 2019. – Т. 23, № 4. – С. 546–564. (Серия : Юридические науки).

39. Саморегулирование отношений в сфере информирования о ходе и результатах генетических исследований : проблемы разработки профессионально-этических требований / Машкова К.В. [и др.] // Lex Russica. – 2019. – № 6 (151). – С. 131–142.

40. *Ижевская В.Л.* Геномное тестирование и медико-генетическое консультирование : что такое хорошо и что такое плохо // Международный конгресс «VII съезд Вавиловского общества генетиков и селекционеров» 18–22.06.2019 г. : сб. тезисов. СПб : СПГУ-ВОГиС. – 2019. – С. 223.

41. Случайные находки при использовании полногеномного неинвазивного пренатального теста : клинические и этические аспекты / Оленев А.С. [и др.] // Проблемы репродукции. – 2021. – Т. 27, № 1. – С. 78–87.

42. Морально-этические проблемы медико-генетического консультирования детей [Электронный ресурс] // Medical Planet. – Режим доступа: http://medicalplanet.su/..._geneticheskogo_konsultirovaniya...

43. О деятельности медико-генетических консультаций и центров в субъектах Российской Федерации. Материалы заседания Совета по региональному здравоохранению при Совете Федерации Федерального Собрания Российской Федерации // Аналитический вестник. – 2020. – № 14. – 64 с.

44. *McEwen A.* Preparing a genetic counselling workforce for the future // World congress of genetic counseling. – 2–4 October 2019. – Cambridge : Genome Campus. – 2019. – P. 45.

45. *Ощепкова О.М., Семинский И.Ж.* Современные аспекты медико-генетического консультирования // Сибирский медицинский журнал. – 2009. – №4. – С. 5–9.

46. *Уотсон Д.* ДНК. История генетической революции. – СПб. : Питер, 2019. – 507 с.

47. ФЗ N 86 от 5.07. 1996 г. N 86-ФЗ «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности» // СПС-КонсультантПлюс.

48. Генная терапия в регенеративной медицине : последние достижения и актуальные направления развития / Слободкина Е.А. [и др.] // Гены & клетки. – 2020. – Т. 15, № 1. – С. 6–16.

49. *Grebenshchikova E.G.* Russia's stance on human genome editing // Nature. – 2019. – Vol. 575. – P. 596.

50. Редактирование генома эмбрионов человека : междисциплинарный подход / Гребенщикова Е.Г. [и др.] // Вестник Российской академии медицинских наук. – 2021. – № 1. – С. 86–91.

51. Гражданский кодекс Российской Федерации // СПС-КонсультантПлюс.

52. Directive 98/44/EC of the European Parliament and of the Council of 6 July 1998 on the legal protection of biotechnological inventions [Electronic resourc] // Eurlex. – Document 31998L0044.

М.Н. Малеева

ЮРИДИЧЕСКОЕ ПОНИМАНИЕ ГЕНОМНОЙ МЕДИЦИНЫ

Аннотация. Обосновывается выделение внутри здравоохранительного права особой подотрасли – права геномной медицины. Как система право геномной медицины состоит из общей и особенной частей. Общая часть включает толкование основных понятий; обозначение сферы применения законодательства геномной медицины; формирование правовых принципов, применяемых при пробельности законодательства; установление требований к субъектам, действующим в геномной медицине, и к самой деятельности; разработку правового режима геномной информации. Особенная часть строится по основным направлениям применения геномных технологий. Определение юридических контуров геномной медицины означает обоснование и разработку специального правового регулирования, постановку актуальных проблем и правовые способы их решения.

Ключевые слова: геномная медицина, здравоохранительное право, геномные технологии, право геномной медицины.

1. В юридической литературе в последнее время достаточно широко стал использоваться термин «геномная медицина» без четкой оценки структуры и круга отношений, объединенных этим термином. Геномная медицина – это область медицины, в которой используются геномные технологии. Понятие геномной технологии было дано в научно-технической программе Союзного государства «Разработка инновационных геногеографических и геномных технологий идентификации личности и индивидуальных особенностей человека на основе изучения генофондов регионов Союзного государства («ДНК-идентификация»)» (принята постановлением № 26 Совета министров Союзного государства 16.06.2017 г.). Геномной технологией принято считать совокупность

методов и инструментов анализа всего генома человека или большого числа ДНК-маркеров, распределенных по геному, с номинальным качеством и оптимальными затратами, обусловленными текущим уровнем развития науки и техники.

В свою очередь, социогуманитарные контуры геномной медицины нами понимаются как границы использования геномных технологий, установленные посредством правил, разработанных представителями биологии, здравоохранения, психологии, философии, социологии, права. В идеале эти контуры-правила должны предоставлять видение геномной медицины, не содержащее противоречий, однако пока еще нет единства мнений у ученых каждой из гуманитарных наук.

Юридическое понимание геномной медицины означает обоснование и разработку специального правового регулирования внутри здравоохранительного права, постановку актуальных проблем и поиск правовых способов их решения.

Здравоохранительное право – это комплексная отрасль законодательства, представляющая систему нормативных актов и отдельных норм, регулирующих организационные, имущественные, личные неимущественные отношения, возникающие в связи с управлением в сфере здравоохранения, оказанием лечебно-профилактической помощи, осуществлением лекарственного обеспечения, проведением медико-реабилитационных, санитарно-эпидемиологических мероприятий, судебно-медицинской деятельности, работ по экспертизе и патологоанатомических работ [1, с. 10]. Внутри здравоохранительного права активно формируется подотрасль «право геномной медицины», которая, на наш взгляд, должна состоять из общей и особенной частей.

2. Общая часть подотрасли «право геномной медицины» включает: толкование основных понятий; уточнение сферы применения законодательства геномной медицины; формирование правовых принципов, применяемых при пробельности законодательства; установление требований к субъектам, действующим в геномной медицине, и к самой деятельности, правовой режим геномной информации.

Центральным законом в области применения геномных технологий является Федеральный закон от 05.07.1996 г. № 86-ФЗ «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности». В этом законе раскрываются такие понятия, как «генная терапия», «генно-инженерно-модифицированный орга-

низм», «генодиагностика» и др. (ст. 2), а также принципы генно-инженерной деятельности (ст. 5), требования к лицам, которые осуществляют генно-инженерную деятельность (ст. 8), к самой деятельности (ст. 6, 11). Однако подобных норм явно недостаточно. Российские юристы предлагали принятие закона о государственном регулировании генно-инженерной деятельности, объектом которой выступает человек [2, с. 101]. Но стремительно разрастающаяся часть специальных норм о геномной медицине ставит под сомнение попытки соединить всё правовое регулирование применения геномных технологий в одном законе. Возможный вариант развития законодательства – поместить необходимые нормы общего характера в отдельную главу Федерального закона от 21.11.2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации». При этом закон «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности» мог бы регламентировать иные отношения по генно-инженерной деятельности вне связи с медициной.

Были также предложения о создании специального закона, посвященного режиму геномной информации [3, с. 116]. Полагаем, что вряд ли целесообразно принятие законов по каждому виду значимой информации. В настоящее время правила о геномной информации уже подпадают под действие Федерального закона от 27.07.2006 г. № 152-ФЗ «О персональных данных». В отсутствие обоснованной единой общей части права геномной медицины целесообразно использовать также международные конвенции, в которых принимала участие Российская Федерация, – Всеобщую декларацию о геноме человека и правах человека (принята 11.11.1997 г. на 29-й сессии Генеральной конференции ЮНЕСКО), Международную декларацию о генетических данных человека (принята Резолюцией Генеральной конференции ЮНЕСКО по докладу Комиссии III на 20-м пленарном заседании 16.10.2003 г.).

Проблемы развития общей части подотрасли «право геномной медицины»: обоснование комплексного характера законодательства о геномной медицине; формирование основных дефиниций права геномной медицины с учетом новых открытий и мнений специалистов разных областей знаний; определение правового режима геномной информации как вида биометрических персональных данных; оценка степени необходимости геномного паспорта как медицинского документа; обсуждение принципа равенства граждан независимо от генетических особенностей и принципа защиты

генетической информации каждого гражданина как части персональных данных; меры по обеспечению баланса интересов работодателей и страховщиков, с одной стороны, и работников (страхователей) – с другой.

3. Особенная часть подотрасли «право геномной медицины» складывается по основным направлениям применения геномных технологий.

Особенная часть подотрасли «право геномных технологий» объединяет институты, которые регулируют отношения в следующих процессах:

- проведении геномного тестирования (диагностики), в том числе пренатальной геномной диагностики;
- осуществлении геномной экспертизы;
- обязательной и добровольной геномной регистрации;
- оказании услуг геномной терапии;
- хранении и исследовании биологических образцов человека в биобанках;
- проведении клинических исследований генотерапевтических лекарственных препаратов;
- клонировании человека;
- преимплантационной генетической диагностике, предоставлении генетического материала для рождения ребенка с применением вспомогательных репродуктивных технологий.

Перечень этих направлений не является исчерпывающим, напротив, он будет расширяться.

Укажем круг нормативных актов, регламентирующих отдельные направления геномной медицины, и сформулируем основные правовые проблемы для каждого направления.

В области генодиагностики используются: Порядок оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; Правила организации деятельности медико-генетической консультации (центра) (оба акта утверждены приказом Минздрава России от 15.11.2012 г. № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»); письмо Минздрава России от 04.12.2018 г. № 15-4/10/2-7839 «О направлении клинических рекомендаций “Искусственное прерывание беременности на поздних сроках по медицинским показателям при наличии аномалий развития плода”». В некоторых странах на уровне закона были установлены правила осуществления генодиагностики

как в медицинских, так и в иных целях, например закон «О генетических исследованиях человека» от 31.07.2009 г. в ФРГ, закон «О генетических исследованиях человека» от 15.07.2018 г. в Швейцарии.

Проблемы проведения геномного тестирования (диагностики), в том числе пренатальной геномной диагностики: важность геномного тестирования для повышения уровня общественного здоровья населения и нежелание конкретного пациента воспользоваться своим правом пройти генетическое тестирование; распоряжение результатами геномного тестирования, затрагивающими геномный статус ближайших родственников, без их согласия; выявление имеющейся у тестируемого разной степени предрасположенности к заболеванию и применение превентивной хирургии; риск негативных последствий при инвазивной геномной диагностике и ответственность медицинского работника; геномная диагностика ребенка в целях лечения на основании выражения согласия законного представителя и отрицательное отношение к такому тестированию ребенка после достижения им совершеннолетия.

В сфере производства геномной экспертизы используются: Федеральный закон от 31.05.2001 г. № 73-ФЗ «О государственной судебно-экспертной деятельности в Российской Федерации»; приказ Минздравсоцразвития РФ от 12.05.2010 г. № 346н «Об утверждении Порядка организации и производства судебно-медицинских экспертиз в государственных судебно-экспертных учреждениях Российской Федерации». Приказом Росстандарта от 12.12.2016 г. № 2009-ст был утвержден и введен в действие «ГОСТ Р 57343-2016. Национальный стандарт Российской Федерации. Судебная молекулярно-генетическая экспертиза. Термины и определения», но данный акт содержит исключительно дефиниции.

Проблемы геномной экспертизы: выявление места судебно-генетической экспертизы в классификации судебных экспертиз; стандартизация судебно-экспертной деятельности; оценка выводов заключения эксперта судом с точки зрения достаточности для бесспорного доказательства дальней степени родства; получение ложных либо отрицательных результатов генотипирования как следствие ошибки эксперта в выборе биоматериала, неправильном его взятии или хранении.

В области геномной регистрации используются: Федеральный закон от 03.12.2008 г. № 242-ФЗ «О государственной геномной регистрации в Российской Федерации»; постановление Пра-

вительства РФ от 11.10.2011 г. № 828 «Об утверждении Положения о порядке проведения обязательной государственной геномной регистрации лиц, осужденных и отбывающих наказание в виде лишения свободы».

Проблемы геномной регистрации: отсутствие модели договора о проведении добровольной государственной геномной регистрации и провозглашение добровольности регистрации; обоснование и закрепление прав гражданина, сдавшего для государственной регистрации генетический материал; качество регистрации в отсутствие единого российского стандарта генетических маркеров, при изменении и расширении панели ДНК-локусов при условии длительного хранения ранее исследованного ДНК-содержащего биологического материала; всеобщая геномная регистрация как средство поиска преступников или как способ нарушения прав человека.

В области генной терапии используется приказ Минздрава России от 24.04.2018 г. № 186 «Об утверждении Концепции предиктивной, превентивной и персонализированной медицины». В законе «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности» дается понятие генной терапии (ст. 2), установлены принципы генно-инженерной деятельности (ст. 5), требования к лицам, которые осуществляют генно-инженерную деятельность (ст. 8), и др. Но отсутствуют утвержденные Минздравом России порядок оказания медицинской помощи, стандарты медицинской помощи с учетом особенностей применения генной терапии.

Проблемы оказания услуг генной терапии: поиск законных источников финансирования для оплаты показанных персонализированных лекарств, направленных на коррекцию генома; оценка качества внесения изменений в генетический аппарат соматических клеток человека; соотношение преимуществ и негативных последствий внесения изменений в половые клетки человека.

В области хранения и исследования биологических образцов человека в биобанках используются нормы Гражданского кодекса РФ о юридических лицах (глава 4), о договоре возмездного оказания услуг (глава 39), общие положения о договорах (главы 27–29). Специальный закон о биобанках отсутствует. Действует ряд подзаконных нормативных актов, в частности приказ Минздрава России от 20.10.2017 г. № 842н «Об утверждении требований к организации и деятельности биобанков и правил хранения

биологического материала, клеток для приготовления клеточных линий, клеточных линий, предназначенных для производства биомедицинских клеточных продуктов, биомедицинских клеточных продуктов», п. 30–43 Порядка использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказания и ограничения к их применению (утвержден приказом Минздрава России от 31.07.2020 г. № 803н), Положение о Банке стволовых клеток пуповинной / плацентарной крови человека (утверждено приказом Минздрава РФ от 25.07.2003 г. № 325 «О развитии клеточных технологий в Российской Федерации»).

Проблемы хранения и исследования биологических образцов человека в биобанках: определение правового статуса биобанка и объема его специальной правоспособности; решение спора о геноме и отдельном гене как объектах гражданских прав; обоснование существенных условий договора криоконсервации и хранения биологического материала человека; несоответствие установления платы за добровольное хранение половых клеток в случаях, связанных с риском утраты репродуктивного здоровья или риском для жизни в результате профессиональной деятельности и выполнения воинской обязанности, государственного интереса в исполнении опасных видов деятельности, а также в сохранении семьи и увеличении рождаемости; разграничение прав биобанка и клиента на биоматериалы; определение судьбы биоматериала после ликвидации персонального биобанка.

В области клинических исследований генотерапевтических лекарственных препаратов используется Федеральный закон от 12.04.2010 г. № 61-ФЗ «Об обращении лекарственных средств». Из ст. 4 Федерального закона от 23.06.2016 г. № 180-ФЗ «О биомедицинских клеточных продуктах» и Формы спецификации на биомедицинский клеточный продукт следует, что допускается генетическая модификация клеточной линии (клеточных линий) биомедицинского клеточного продукта, соответственно в таких случаях применяются положения указанного закона. Среди подзаконных актов особое значение имеет приказ Минздрава России от 01.04.2016 г. № 200н «Об утверждении правил надлежащей клинической практики». Интерес представляют Правила регистрации и экспертизы лекарственных средств для медицинского применения (утверждены Решением Совета Евразийской экономической комиссии от 03.11.2016 г. № 78).

Проблемы проведения клинических исследований генотерапевтических лекарственных препаратов: специальный круг запретов и ограничений участия добровольцев в исследовании в связи с тем, что целью препарата может быть регулирование, восстановление, замена, добавление или удаление генетической последовательности; обоснование договорной формы отношений медицинской организации, имеющей право проводить клинические исследования генотерапевтических лекарственных препаратов, и испытуемого гражданина.

В сфере клонирования человека используются Федеральный закон от 20.05.2002 г. № 54-ФЗ «О временном запрете на клонирование человека», Резолюция № 59/280 Генеральной Ассамблеи ООН «Декларация Организации Объединенных Наций о клонировании человека» (принята в г. Нью-Йорке 08.03.2005 г. на 82-м пленарном заседании 59-й сессии Генеральной Ассамблеи ООН).

Проблемы клонирования человека: обоснованность временно-го отрезка запрета клонирования на территории России; оценка упоминания в законе отмены запрета клонирования «по мере накопления научных знаний в данной области, определения моральных, социальных и этических норм при использовании технологий клонирования человека»; постановка вопроса об уголовной ответственности за нарушение запрета клонирования и за ввоз на территорию Российской Федерации и вывоз с территории Российской Федерации клонированных эмбрионов человека.

В сфере преимплантационной генетической диагностики, предоставления генетического материала для рождения ребенка с применением вспомогательных репродуктивных технологий используются нормы ст. 55 Федерального закона от 21.11.2011 г. №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», приказ Минздрава России от 31.07.2020 г. № 803н «О порядке использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказаниях и ограничениях к их применению».

Проблемы преимплантационной генетической диагностики, предоставления генетического материала для рождения ребенка с применением вспомогательных репродуктивных технологий: границы допустимости генетического редактирования генома эмбриона; поиск ответственного за получение генетического материала от инфицированного донора.

Решение сформулированных правовых проблем будет способствовать защите интересов граждан (пациентов, доноров, испытуемых и др.) и медицинских организаций.

Список литературы

1. *Малеина М.Н.* Обоснование здравоохранительного права как комплексной отрасли законодательства и некоторые направления его совершенствования // Медицинское право. – 2013. – № 3. – С. 7–14.
2. *Романовский Г.Б.* Правовое регулирование генетических исследований в России и за рубежом // Lex russica. – 2016. – № 7. – С. 93–102.
3. *Рассолов И.М., Чубукова С.Г., Микурова И.В.* Биометрия в контексте персональных данных и генетической информации : правовые проблемы // Lex russica. – 2019. – № 1. – С. 108–118.

М.В. Захарова

ЭВОЛЮЦИЯ БИОЭТИЧЕСКИХ СОСТАВЛЯЮЩИХ ГЕНОМНОЙ МЕДИЦИНЫ ВО ФРАНЦИИ

Аннотация. Французская Республика, так же как и иные крупные игроки на медицинском и технологическом рынке, столкнулась к середине XX столетия с проблемами биоэтического характера. В обсуждение биотических вопросов во Франции были вовлечены широкие круги научной и политической общественности. Что касается уровня разрешения биоэтических проблем и дискурсов, то Франция пошла по достаточно уникальному пути, обратившись к так называемому твердому праву.

В представленной главе будет дан критический доктринальный анализ эволюционного пути Франции по биоэтическому аспекту социальной регуляции и сделаны выводы о перспективах использования французского опыта при выстраивании отечественной биоэтической модели.

Ключевые слова: право, биоэтика, Франция, эволюция, стандарты, реформа, рецепция.

Появление биоэтического компонента в социальной регуляции в середине прошлого столетия связано с активным развитием медицинских технологий, которые, по справедливому замечанию Т.В. Мещеряковой, позволяют человеку эпохи постмодерна не довольствоваться парадигмами предначертанного бытия, а начать активно творить самого себя [1, с. 97].

Эволюция медицинских, и в том числе генетических, технологий вызвала широкий общественный резонанс со стороны представителей философского знания. Ю. Хабермас в работе «Будущее человеческой природы. На пути к либеральной евгенике?» писал о том, что в современных условиях «тревожным представляется

факт размывания границ между природой, которой мы являемся, и органической оболочкой, которой мы себя наделяем» [2, с. 19].

Рональд Дворкин в развитие темы отмечал: «Принято различать то, что сотворила природа <...> в союзе с эволюцией, и то, что мы сами начинаем делать в мире с помощью этих генов. В любом случае это разделение проводит границу между тем, чем мы являемся, и тем, как мы обходимся со своим генетическим наследством, неся за него персональную ответственность. Эта решающая граница между случаем и свободным решением образует становой хребет нашей морали... Мы боимся перспектив создания одних людей другими, потому что такая возможность смещает лежащую в основе наших ценностных масштабов границу между случайностью и принятым решением» [3, S. 39; 4].

Характеризуя отличия классической (так называемой авторитарной) евгеники от либеральной евгеники, новозеландский профессор этики Николас Агар пишет: «Тогда как старая авторитарная евгеника стремилась производить граждан по единому централизованно спроектированному шаблону, отличительным признаком новой либеральной евгеники является нейтральность по отношению к государству. Доступ к информации обо всех разновидностях генной терапии позволит лицам, намеревающимся стать родителями, обратить внимание на их собственные ценности при выборе лучшего для своих будущих детей. Сторонники авторитарной евгеники предпочитали сводить на нет прокреативные свободы индивидов. Либералы, наоборот, предлагают их радикальное расширение» [5, p. 171].

В таких хрупких условиях развертывания эпохи постмодерна Французская Республика пошла по пути регулирования биоэтического компонента на уровне не только международных стандартов права, но и так называемого твердого права. В 1994 г. во Франции был принят закон «О биоэтике». Решение о создании соответствующего закона носило не только знаковый, но и непростой в плане принятия соответствующего законодательного решения характер.

В лекции, прочитанной 3 октября 2018 г. в Марселе в рамках конференции «Средиземноморское этическое пространство», бывший министр здравоохранения Франции и основной докладчик по данному закону в Парламенте Франции Жан-Франсуа Маттеи (Jean-François Mattéi), указывая на ретроспективу создания данного закона, отмечал: «Когда премьер-министр попросил меня

сделать доклад, чтобы продемонстрировать необходимость принятия законов, особенно в отношении исследований эмбриона, я отправился в Великобританию. Моя британская коллега была удивлена: “Но почему вы спрашиваете меня об эмбрионе? Мы никогда не прикасаемся к эмбриону”. Тогда я спросил ее, почему в Великобритании существует отсылка к четырнадцатому дню. Она ответила мне, что эмбрион существует только с четырнадцатого дня. Раньше мы говорили о презембрионе, которым можно распоряжаться. В прагматическом ключе, поскольку эмбрион нужен для исследований, мы определили понятие “презембрион”. На мой вопрос, почему 14 дней, она объяснила мне, что до 14 дней эмбрион может разделиться пополам, и поэтому нельзя говорить об “одном” человеке. Во Франции такой аргумент недопустим. Потом я поехал в Германию, спросил своего собеседника, почему принятые по этим вопросам меры носят ограничительный характер и всё запрещают. Он ответил мне, что из-за того, что происходило в Германии во время войны, он рискует получить на следующий день газетные заголовки в духе “Они берутся за старое!” Короче говоря, Германия запрещала всё, чтобы не быть обвиненной в том, что берется за старое. Я подумал, что такое видение ситуации тоже не может быть подходящим для Франции. Затем я отправился в Испанию, где спросил, почему в такой стране католической культуры, как Испания, все разрешено. Мне ответили, что после 30 лет франкистской власти и влияния Опус Деи страна стремится к свободе» [6, р. 11].

То есть, как мы видим, Франция в 1994 г. стояла перед широкой палитрой образцов для подражания со стороны зарубежного законодательства, избрав для себя в конечном счете аутентичный путь биоэтической регламентации и его формального закрепления.

Существовали к моменту принятия закона «О биоэтике» знаковые судебные решения, затрагивающие биоэтический компонент социальной регуляции? Безусловно, да (как и в других странах – крупных игроках генетического технологического рынка). Но достаточно ли только так называемого кейс-метода при создании национальной системы биоэтического регулирования общественных отношений? Ответ отрицательный.

Знаковым делом в данном случае следует считать дело вдовы Корин Парпалекс, которая, потеряв мужа, сделала запрос в больницу в Кремлен-Бисетр на использование спермы, которую он сдал тремя годами ранее. Руководство Центра изучения и сохра-

нения человеческих яйцеклеток и спермы выдало отказ: только муж мог распоряжаться своей спермой, но его уже не было в живых. Вдова доводит дело до суда и выигрывает дело. Суд большой инстанции удовлетворил иск о возвращении замороженных пробирок со спермой, посчитав, что одной из целей брака является деторождение. Противная сторона поставила вопрос о том, означает ли возвращение пробирок то, что г-жа Парпалекс унаследовала сперму своего мужа. Но сперма не является имуществом. Так по какому праву необходимо вернуть эту сперму? По какому праву рожать ребенка, который по существующим законам о происхождении не сможет считаться ребенком своего отца, поскольку будет рожден более чем через девять месяцев после его смерти. Но адвокат госпожи Парпалекс возмутился, заявив, что нежелание вернуть сперматозоиды означает желание их уничтожить, а это по какому праву? В конце концов суд постановил передать вдове пробирки с замороженной спермой ее покойного мужа.

Совершенно был прав Жан-Франсуа Маттеи, когда утверждал: «Отсутствие закона создает сложности, но принимать законы на основе частных ситуаций для установления общих правил – не лучшее решение. Гораздо предпочтительнее сначала определить общие правила на базе согласованных принципов и затем лишь рассматривать конкретные случаи» [6, р. 10].

С точки зрения юридической техники закон «О биоэтике» изобилует многочисленными отсылками к крупным кодифицированным актам, в частности к Гражданскому кодексу Французской Республики, к Уголовному кодексу Французской Республики, к Кодексу общественного здравоохранения Французской Республики, которые в связи с принятием этого закона были дополнены новыми нормами и (или) прошли процесс трансформации ранее содержавшихся в них предписаний.

Принятие закона «О биоэтике» и его реализация призваны достичь целей, которые в целом соотносятся с общемировыми биоэтическими максимами:

1) *благоприятствовать жизни*. В данной связи любое посягательство на эмбрион может рассматриваться только как нарушение. Благоприятствование жизни также подразумевает и возможность трансплантации органов в целях спасения жизней;

2) *защитить человека*. Человек – это не только тело, но уважение к телу необходимо для того, чтобы гарантировать человеческое достоинство. Таким образом, закон устанавливает «непри-

косновенность человеческого тела и его неимущественность», что предполагает безвозмездность донорства. Человеческим телом нельзя торговать, равно как и продавать его по частям. Еще раз был сделан акцент на том, что на любое вмешательство в организм в обязательном порядке необходимо согласие пациента. Эксперименты на людях отныне регулируются законом еще более обстоятельно. Произошло также уточнение границ прогностической медицины. В законе нашли отражение принципы защиты человеческого вида в форме запрета на использование евгеники, зародышевой терапии и репродуктивного клонирования;

3) *напоминать о важной роли семьи и родительской ответственности.* Для оказания помощи бесплодным супружеским парам, стремящимся стать родителями, была организована помощь в деторождении с использованием вспомогательных репродуктивных технологий;

4) *защищать интересы ребенка.* Ребенок не является объектом, на который можно заявить права. Нельзя иметь права на человека. Заявить о праве на ребенка означает сделать его объектом, тогда как по закону ребенок является субъектом. Таким образом, законом предусмотрено, что в случае искусственного оплодотворения с участием донора партнер, давший согласие на такое оплодотворение, становится отцом ребенка и не имеет возможности уклониться от этой ответственности, равно как и не может быть не признан матерью под предлогом того, что ребенок не был зачат из его спермы.

Данный закон носил не единичный характер: для Французской Республики он стал центральным звеном в серии законодательных актов, затрагивающих биоэтический компонент социальной регуляции. В частности, были приняты следующие акты:

– закон «*Об уважении к человеческому телу*», в котором закреплены следующие основные принципы: человеческое достоинство, целостность тела, неприкосновенность тела, неимущественность тела, анонимность и безвозмездность донорства. Неимущественность тела означает невозможность патентовать гены, что важно с учетом того, что некоторые исследователи, расшифровавшие последовательность какого-нибудь гена, подавали заявки на получение патента, как это произошло в США с геном, предрасполагающим к раку молочной железы;

– закон «*Об использовании органов, тканей, клеток и продуктов человеческого организма, о вспомогательных репродуктивных*

технологиях, о дородовой диагностике, прогностической медицине и генетике». Согласно этому закону невозможно изъять органы у умершего, не проверив его регистрацию в реестре отказов. В данном законе также резюмировались принципы анонимности и безвозмездности донорства. Кроме того, была подчеркнута необходимость восстановления человеческого тела после изъятия органов, особенно после трагедии в Амьене в 1993 г., когда врачи запросили разрешение на использование органов скончавшегося в результате несчастного случая 15-летнего юноши. Родители великодушно согласились, но им вернули изуродованное тело, у которого были изъяты также роговицы. Родители были страшно этим шокированы, а мать сказала: «У нас украли взгляд нашего сына». Поэтому новый закон предусматривал ограничения на изъятие органов и напоминал, что оно (изъятие органов) должно быть разумным и что, прежде чем возвращать тело семье, его необходимо восстановить. Было также решено усилить защиту несовершеннолетних и людей с ограниченными возможностями. Далее в законе затрагивался вопрос о вспомогательных репродуктивных технологиях. Их применение предусмотрено для пар с диагностированным бесплодием при условии, что они вели совместную жизнь на протяжении двух лет и не использовали контрацептивы. Было сделано уточнение о том, что оба партнера в паре должны быть живы и пребывать в детородном возрасте. Для защиты нерожденного ребенка обязательно наличие предварительного согласия, заверенного судьей или нотариусом. Доноры спермы остаются анонимными, при этом донорство осуществляется безвозмездно. Закон предусматривает предварительное обследование для устранения предотвратимых рисков, связанных с каким-либо заболеванием или возможным патологическим геном. Донор должен иметь детей, что подтвердит его фертильность. Предполагается, что его сперму можно будет использовать не более пяти раз во избежание теоретически возможных рисков инбридинга. Наконец, закон определил судьбу «лишних» эмбрионов, когда у родителей появится ребенок или дети, которых они желали. Были предусмотрены три возможности. Создатели эмбрионов могут принять решение либо о передаче эмбриона паре, которая соглашается на его как можно более раннее усыновление, либо о передаче эмбриона на исследования, либо о прекращении хранения. Пренатальная и преимплантационная виды диагностики могли отныне использоваться по индивидуальным показаниям в целях профилактики серьезного и

неизлечимого генетического заболевания. Такая диагностика могла быть назначена и осуществлена только в междисциплинарных центрах и ограничивалась исключительно искомой болезнью. Закон допускал применение методов прогностической медицины в том случае, если в качестве ключевого фактора выступали возможная профилактика или лечение, исключая любую дискриминацию со стороны банков, работодателей или страховых компаний. Закон разрешал генетическую дактилоскопию в том случае, если это имело медицинскую или судебную целесообразность, но не посмертную [6, р. 15];

– закон «Об обработке данных применительно к медицине», в котором, в частности, развивались идеи защиты персональных данных в сферах эпидемиологии и общественного здравоохранения.

Закон «О биоэтике» 1994 г. не является статичным (как и предметная область его регулирования), и к настоящему времени мы можем выделить ряд крупных реформ, которые стали определенными ступенями в его эволюции.

В 2004 г. была проведена ревизия закона, которая должна была уточнить и дополнить имеющиеся в нем предписания. Так, правовая регламентация преимплантационной диагностики была расширена. Во многом толчком к указанным дополнениям стало появление своеобразного института «ребенок – лекарство». Тогда широкое освещение в СМИ получили достижения американских ученых, которым дважды удалось вылечить ребенка со смертельным генетическим заболеванием, после того как методом *экстракорпорального оплодотворения* был зачат и рожден гистосовместимый с ним брат (или сестра) без данного заболевания. Благодаря этому его костный мозг можно было взять и пересадить больному ребенку. В результате пересмотра закона были также расширены возможности для донорства органов от одного живого человека к другому при условии согласия.

В 2011 г. состоялась очередная реформа биоэтического законодательства. Были внесены некоторые изменения, например, отменено условие двух лет совместной жизни для претендентов на применение вспомогательных репродуктивных технологий; для устранения нехватки доноров спермы отменены требования к донору иметь детей и разрешение использовать гаметы донора до десяти раз вместо пяти. Что касается дородовой диагностики, то от единичного обследования отказались и общей практикой сделали скрининг. Для расширения донорства органов было введено

разрешение на парное донорство. Кроме того, в том же 2011 г., как отмечалась ранее, была ратифицирована Конвенция Овьедо.

Последняя из прошедших реформ французского законодательства в области биоэтики была завершена принятием Закона от 2 августа 2021 г. Однако инициирована она была гораздо раньше – в 2019 г. Причина столь длительного прохождения законопроекта по лабиринтам законодательной машины связана с институтом «законодательного челнока» – многочисленных процедур согласования текста между палатами парламента, а также иными органами государственной власти (Конституционным советом Французской Республики и Государственным советом Французской Республики, в частности). По сравнению с ранее проведенными преобразованиями по закону «О биоэтике» эта реформа по своей сущности стала наиболее масштабной, резонансной и либеральной. Наиболее горячие дискуссии вызвала, безусловно, новелла, касающаяся расширения перечня субъектов права, которые могут воспользоваться технологическими возможностями процедуры ЭКО (о введении ее в действие Президент Франции Эммануэль Макрон заявил еще в ходе своей предвыборной кампании, что в условиях сильной, в том числе и консервативной, традиции во Франции было достаточно смело).

На момент принятия закона ряд европейских стран уже пошли по пути либерализации применения процедуры ЭКО. В десяти европейских странах – в Португалии, Испании, Ирландии, Соединенном Королевстве, Бельгии, Нидерландах, Люксембурге, Дании, Швеции, Финляндии – эта процедура была разрешена по отношению к однополым союзам и одиноким женщинам. В семи странах – в Эстонии, Латвии, Хорватии, Болгарии, Греции, на Кипре, в Венгрии – данная процедура разрешена для одиноких женщин, но не для однополых союзов. На Мальте и в Австрии, напротив, ЭКО разрешено для применения для однополых союзов, но не для одиноких женщин.

Во Франции соответствующий разрешительный механизм для семейных пар (включая однополые союзы), а также для одиноких женщин был закреплен в ст. 1 Закона об изменении закона «О биоэтике», которая привела к изменению ст. 2145-5 Кодекса общественного здравоохранения Франции. Ранее процедура ЭКО во Франции была разрешена только в отношении семейных пар по медицинским показаниям. И хотя формально точка в решении проблемы либерализации применения процедуры ЭКО поставлена

(что во многом связано с серьезной поддержкой этой реформы со стороны президента страны и с наличием парламентского большинства возглавляемой им партии в двух палатах парламента), общественная дискуссия по данному биоэтическому вопросу продолжается.

Среди иных положений последней биоэтической реформы можно назвать вопросы регламентации процедуры использования компьютерных алгоритмов при медицинской диагностике (ст. 17 Закона об изменении закона «О биоэтике»). В последнем случае мы видим, что предметная область для биоэтического твердого права существенно расширяется. Помимо классических предметов правового регулирования, конструктивно представленных в модели «человек – человек», мы видим ее расширение до модели «человек – машина».

Как показывает представленная выше ретроспектива эволюции закона «О биоэтике» во Франции, общей тенденцией в его развитии стал вектор на либерализацию отношений в биомедицинской сфере. Но есть по меньшей мере один институт, входящий в зону как биоэтической, так и правовой регламентации, по которому Французская Республика стоит на достаточно консервативных позициях. Речь идет о суррогатном материнстве. Во Франции оно запрещено. Доводы, которые приводят сторонники столь строгих запретительных мер, основываются на противоречии института суррогатного материнства следующим принципам:

1) неумушечности человеческого тела, так как человеку, согласившемуся вынашивать ребенка, необходимо хорошо заплатить;

2) неприкосновенности тела, с которым нельзя делать все, что хочется;

3) достоинства ребенка, при суррогатном материнстве выступающего предметом договора, который, даже не говоря о деньгах, регулирует поведение суррогатной матери во время беременности: отказ от табака, алкоголя, беспокойной жизни, необходимость правильно питаться и т.д. Женщина, как правило, находится в браке, и такая договоренность не может не влиять на ее супружескую жизнь;

4) родительской ответственности: проводится ли дородовая диагностика; кто решает: суррогатная мать или супружеская пара; кто в случае обнаружения отклонений принимает решение о добровольном прерывании беременности; что станет с ребенком после

рождения, если пара-заказчик передумает; что станет с ребенком, если женщина, которая носила его девять месяцев, захочет оставить его себе; как справиться с ситуацией, когда суррогатная мать получает оплату от пары и решает передать ребенка другой паре, которая платит больше, сообщив первой паре, что беременность прервана;

5) достоинства женщин: в большинстве стран, разрешающих практику суррогатного материнства, суррогатные матери – это молодые женщины, происходящие из очень неблагополучной в экономическом отношении среды, что приводит к формированию класса так называемого репродуктивного пролетариата.

Такой консервативный взгляд Французской Республики на вопросы суррогатного материнства привел к дискуссии по соответствующему биоэтическому вопросу и на уровне общеевропейских юридических стандартов. Согласно судебным материалам Европейского суда по правам человека (ЕСПЧ), заявителями по обоим делам выступили две супружеские пары французской национальности и их дети американского происхождения, проживающие во Франции. В связи с бесплодностью женщин из обеих пар супруги заключили в США соглашения с неназванными женщинами о суррогатном материнстве. Суды в штате Калифорния по первому делу и в штате Миннесота по второму случаю признали обе пары родителями детей, родившихся от суррогатных матерей. Заявители обратились к французским властям за внесением американских свидетельств о рождении в соответствующий реестр и получили отказ, так как во Франции соглашение о суррогатном материнстве незаконно.

Заявители обратились в ЕСПЧ с двумя жалобами, ссылаясь на ст. 8 («Право на уважение частной и семейной жизни») Европейской конвенции по правам человека. Кроме того, заявители по первому делу жаловались на нарушение ст. 6 («Право на справедливое разбирательство»), ст. 12 («Право на брак») и ст. 14 («Запрет дискриминации») Конвенции. ЕСПЧ, рассмотрев жалобы, обнаружил частичное нарушение ст. 8 («Право на уважение частной и семейной жизни») Конвенции по обоим делам в связи с правом детей на уважение их частной жизни. Суд обязал Францию по первому делу выплатить 5 тыс. евро компенсации морального вреда каждому ребенку и по 15 тыс. евро общих издержек всем заявителям. Кроме того, ЕСПЧ присудил по второму делу

5 тыс. евро компенсации морального вреда ребенку и 4 тыс. евро издержек всем заявителям [7].

Наравне с нормативным уровнем биоэтический компонент во Франции представлен также и институциональным звеном. Речь идет о создании в 1983 г. Национального консультативного комитета по этике наук о жизни и здоровье (далее – Комитет). Социальным основанием для создания данного Комитета послужил так называемый кейс «Амандин» (Амандин – первый французский ребенок «из пробирки»). При проведении процедуры ЭКО врачи обнаружили в пробирке несколько эмбрионов. После того как они пересадили двух или трех из них, встал вопрос о судьбе других – «лишних» – эмбрионов. Имеем ли мы право замораживать эмбрионы? В связи с этим неизбежно возник вопрос: что такое эмбрион? Решение этих вопросов президент Республики поручил решить на уровне созданного Комитета. В результате был достигнут консенсус в отношении того, что эмбрион является «потенциальной человеческой личностью» и, следовательно, с ней нельзя делать все что угодно.

Обращение к французскому опыту биоэтического сегмента социального регулирования общественных отношений представляет большой интерес и для России. По сравнению с Францией наша страна запаздывает в отношении так называемой твердой парадигмы правового регулирования биоэтических вопросов почти на два десятилетия. Вместе с тем Россия имеет возможность, в том числе и с учетом французского опыта, выстроить свою национальную модель биоэтического регулирования общественных отношений.

Главным аргументом против твердого биоэтического права выступает тезис о том, что при включении биоэтического компонента в правовое поле мы выходим за пределы правового регулирования как такового [8, р. 13]. При обращении национальной правовой системы к вектору твердого биоэтического права существует также опасность создать латексный, непомерно раздутый в объеме предмет правового регулирования для биоэтических вопросов. Франции, на наш взгляд, удалось избежать подобных угроз. Но во Франции, в отличие от России, в конституции страны есть статья, определяющая пределы правового регулирования для общенациональных законов. В России, к сожалению, такой статьи нет. И мы все чаще сталкиваемся с проблемой банализации российских законов.

В целом французский опыт выстраивания системы биоэтического социального регулирования можно оценить как положительный, но не во всех своих аспектах и проявлениях рецепционный. Например, либерализация зоны применения ЭКО по европейскому образцу в скором времени вряд ли возможна.

Список литературы

1. Мещерякова Т.В. Причины появления биоэтики // Вестник Томского государственного университета. Философия. Социология. Политология. – 2010. – № 4 (12). – С. 90–100.
2. Хабермас Ю. Будущее человеческой природы. На пути к либеральной евгенике? / пер. с нем. – Москва, 2002. – 144 с.
3. Dworkin R. Die falsche Angst, Gott zu spielen // Zeit-Dokument (1999).
4. Dworkin R. Playing God : genes, clones, and luck // Dworkin R. Sovereign Virtue : the theory and practice of equality. – Cambridge, Mass. : Harvard university press, 2000. – P. 427–452.
5. Agar N. Liberal Eugenics // Kuhse H., Singer P. (eds.). Bioethics : An anthology. – London : Blackwell, 2000. – P. 171–182.
6. Mattéi J.-F. La loi de bioéthique : ses sources, ses évolutions, son avenir // Laennec. – 2019. – Т. 67, N 1. – P. 6–26.
7. ЕСПЧ признал нарушение прав Францией по делу о суррогатном материнстве // Российское агентство по правовой и судебной информации. – 2014. – 26 июня. – URL: http://rapsinews.ru/international_news/20140626/271603529.html (дата обращения: 14 сентября 2021 г.)
8. Verspieren P. Une loi périodiquement révisable? La «loi relative à la bioéthique» du 7 juillet 2011 // Laennec. – 2012. – Т. 60, N 3. – P. 7–23.

А.В. Колоколов

СОВРЕМЕННОЕ СОСТОЯНИЕ РАЗВИТИЯ ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЫ

Аннотация. Современная молекулярная медицина и медицинская генетика развиваются динамично и стремительно, что приводит к изменению самого общества. Их главная цель – сбережение жизни и укрепление здоровья человека (пациент-центрированный подход). Рассмотрено современное состояние новой развивающейся модели здравоохранения – «медицины 4Р», основанной на четырех парадигмах: предсказательной, профилактической, персонализированной, партисипативной. Проанализированы базовые инструменты персонализированной медицины. Раскрыты особенности фармакогеномики и тераностики. Показана практическая значимость развития персонализированной медицины для обеспечения качественного и безопасного оказания медицинской помощи.

Ключевые слова: персонализированная медицина, фармакогенетика, тераностика, генетическая диагностика, генетическое редактирование, генетическая паспортизация, геном, биобанкинг.

В настоящее время использование инновационных технологий в медицине приводит к изменению самого общества, поскольку их главная цель – сбережение жизни и укрепление здоровья человека. Задача практического использования инновационных знаний о гене, геноме и ДНК человека в пациент-ориентированной медицине заключается в уменьшении человеческих страданий и улучшении здоровья отдельных людей и человечества в целом. Среди приоритетных направлений государственной политики, связанных с обеспечением и сохранением здоровья человека, основное внимание сегодня акцентируется на развитии трансляционной и персонализированной медицины.

Развивающиеся динамично и стремительно современная молекулярная медицина и медицинская генетика позволяют систематически анализировать молекулярные механизмы зарождения и развития заболеваний. Эта область находится на самых передовых позициях мировой науки и способствует формированию новых инновационных тенденций, которые с каждым днем всё больше влияют на качество жизни населения [1]. Как отмечает В.А. Черешнев, «основой медицины XXI в. является новая модель здравоохранения, которая базируется на новейших геномных, постгеномных, эпигеномных технологиях, ускоренном развитии нано- и биотехнологий, биоинформатики, клеточной и синтетической биологии и многом другом. Медицина будущего – новая парадигма “медицина 4P”, главным тезисом которой является “от лечения болезней – к обеспечению здоровья”» [2], – нашла свою поддержку на государственном уровне. Следует согласиться с мнением многих специалистов, убежденных в том, что внедрение принципов и технологий персонализированной медицины позволит стабилизировать и в ряде случаев снизить показатели заболеваемости и сократить число неблагоприятных исходов наиболее распространенных и социально значимых заболеваний человека [3; 4; 5; 6; 7].

Необходимо отметить, что концепция персонализированной медицины не нова: практика медицины всегда была связана с лечением каждого отдельного пациента, и клиницисты давно заметили, что разные пациенты по-разному реагируют на медицинские вмешательства. Термин «персонализированная медицина» впервые появился в 1998 г. в качестве названия научной монографии К.К. Джейн «Персонализированная медицина» [8].

Персонализированную медицину понимают в широком смысле как направление медицины, в основе которой лежит анализ характеристик, которые можно объективно измерить и которые могут служить в качестве индикаторов физиологических и патологических биологических процессов или фармакологических ответов на проводимое лечение, называемых биомаркерами. Она также включает применение персонализированных методов и способов лечения заболеваний и коррекции состояний [9], а в узком смысле подразумевает использование врачом тактики выбора лекарственных препаратов с учетом индивидуально-генетических особенностей пациента, выявляемых с помощью молекулярно-генетических методов [10]. Зарубежные авторы представляют персонализированную медицину как «интегральную медицину»,

включающую в себя профилактику, диагностику и лечение на основе генетического тестирования на предрасположенность граждан к заболеваниям, а также применение индивидуальных методов лечения на основе геномики [11].

Персонализированная медицина воплощена в подходе, получившем название «медицина 4Р». Эта формула, предложенная американским ученым Л.Э. Худом, включает в себя четыре компонента [12].

➤ Персонализированная (Personalized) – основана на понимании влияния генетической изменчивости на индивидуальное лечение. То есть цель персонализированной медицины должна заключаться в том, чтобы как можно быстрее выявить отдельные факторы риска, будь то экологические или генетические, играющие непосредственную потенциальную роль в развитии того или иного заболевания [13].

➤ Прогностическая либо предиктивная (Predictive) – с помощью молекулярно-генетических методов определяет, какие патологические состояния будут характерны для человека в будущем и как он будет реагировать на лечение. Это позволяет разработать индивидуальную стратегию, способствует выявлению в популяции факторов, характеризующих восприимчивость пациента к конкретному заболеванию или к конкретному проводимому лечению, что даст возможность подбирать индивидуальное лечение (конкретные лекарственные препараты и их дозировки), тем самым повышая его эффективность [14].

➤ Профилактическая (Preventive) – способствует развитию активного подхода к здоровью и медицине, который смещает акцент с болезни на здоровье.

➤ Партисипативная (Participatory) – основана на широком участии и заинтересованности пациентов, которые имеют возможность делать осознанный выбор и брать на себя ответственность за свое здоровье.

Основой персонализированной медицины являются следующие базовые технологии [15]:

1) фармакодиагностика (тераностика) – технологии молекулярной генетической диагностики, связанные прежде всего с изучением полиморфизма генов;

2) технологии интегрирования диагностики и лечения – установление «связей» результатов расшифровки спирали ДНК с необходимой индивидуальной методикой лечения конкретного па-

циента с последующим производством индивидуального лекарственного препарата [16];

3) технологии фармакогенетики (фармакогеномики) направлены на исследование механизмов действия лекарств на основе данных об изменениях экспрессии генов, влияющих на реакцию на лекарственные препараты у отдельных пациентов; изучение специфики действия лекарственных средств в зависимости от индивидуально-генетических особенностей организма, что позволяет идентифицировать гены восприимчивости к болезням, представляющие потенциальные новые мишени для лекарств, подбирать специфичную для конкретного пациента схему лечения, предсказывать степень возникновения различных нежелательных реакций на действие лекарственного средства;

4) технологии фармакопротеомики призваны анализировать действие лекарств с учетом особенностей биосинтеза функционально специфических белковых молекул.

В фундаментальной биологии и медицине, сопряженных с геномными технологиями, реализуются ранее обозначенные направления персонализированной медицины. В связи с этим персонализированная медицина получила шанс приблизиться к статусу точной науки, миновав описательную практику анализа патологических процессов, бытовавшую в течение столетий.

В целях эффективного развития персонализированной медицины государством [16; 17] определены значимые для охраны здоровья задачи:

➤ развитие научных основ персонализированной медицины, в том числе:

✓ разработка биоинформатического анализа генетических структур, обуславливающих патологические процессы; разработка редакторов и систем доставки, позволяющих избирательно активировать, модифицировать или выключать целевые гены-мишени для задач, решаемых с использованием технологий геномного редактирования;

✓ создание моделей заболеваний с использованием лабораторных животных или культур клеток;

✓ противодействие инфекциям, в том числе ретровирусным, при которых происходит встраивание вирусного генетического материала в геном человека;

- ✓ редактирование генетических вариантов и дефектов генома, приводящих к заболеваниям с описанной генетической этиологией;
- ✓ модификация клеток, в том числе иммунной системы, при мультигенных и других патологиях;
- определение индивидуального риска развития неинфекционных заболеваний на основе идентификации молекулярно-генетических маркеров;
- выявление и коррекция моногенных наследственных заболеваний;
- персонализация лечения онкологических заболеваний на основе статуса биомаркеров, включая соматические генетические изменения в опухолевых клетках;
- индивидуализация лекарственной терапии на основе биомаркеров для досимптоматической оценки его эффективности;
- применение индивидуально изготавливаемых персонализированных продуктов для лечения.

Многие ученые отмечают наличие связи персонализированной медицины с генетическими технологиями, поскольку они являются одним из ее инструментов. Так, сейчас активно продвигается идея персонализированной медицины нового уровня, которая заключается в том, что оказание помощи строится на индивидуальных генетических особенностях. Например, информация из геномов (от различных биологических организмов) и их производных (РНК, белков и метаболитов) используется для принятия медицинских решений. Изучение всего генома человека (или, по крайней мере, значительной его части) также важно для принятия индивидуальных прогнозов риска и решений о лечении. В КНР попытки исправить геном человеческого эмбриона были успешными только в 5–10% случаях [18].

Большие возможности появляются для создания карты генома человека и патологической анатомии его генома, которая будет содержать информацию о местонахождении генов, ответственных за развитие тех или иных патологических состояний здоровья человека. Многие паттерны экспрессии генов во всем геноме также теперь легко анализируются. Таким образом, состояния здоровья и болезни теперь могут характеризоваться их молекулярными «отпечатками пальцев» для разработки значимых стратифер для популяций пациентов и выяснения механистических путей на основе данных всего генома.

Тераностика направлена на использование молекулярного анализа для достижения оптимальных медицинских результатов при ведении болезни или предрасположенности пациента к заболеванию. ДНК-скрининг позволяет диагностировать генетические отклонения в целях определения причин имеющегося заболевания и выявления перечня факторов риска. Он обеспечивает возможность реализации индивидуального подхода к лечению и, как следствие, может стимулировать каждого пациента к здоровому образу жизни с учетом предоставляемых знаний о собственном здоровье.

В рамках данного направления диагностические исследования генома помогают выявлять большое количество молекулярных биомаркеров, относящихся к конкретным вариациям генов, в том числе измененных. Они могут подтвердить клинический диагноз задолго до появления клинических проявлений заболевания (т.е. при отсутствии явного заболевания), указать на восприимчивость организма человека к потенциальному возникновению конкретного заболевания, предсказать дифференциальную реакцию человека на лечение заболевания. Такие биомаркеры – основной инструмент для новых прогностических и диагностических тестов на основе геномики, результаты которых могут быть использованы медицинским работником для диагностики как самих заболеваний, так и предрасположенности к ним.

Несколько так называемых тераностических продуктов уже находятся на рынке, например тесты: на генотипирование трастузумаба по Dako's Hercep; Myriad BRCA1 / BRCA2 для определения риска рака груди и яичников; Roche AmpliChip CYP 450, позволяющий прогнозировать реакцию пациента на различные методы лечения; Monogram's Trofile Co-Receptor Tropism Assay для выявления ВИЧ-инфекции; Bayer's Trugene для генотипирования ВИЧ; DNAPrint Genomics, разработанный для измерения вероятности развития миалгии как неблагоприятного ответа на обычно назначаемые статины, такие как аторвастатин (Lipitor, Pfizer) и симвастатин (Zocor, Merck); неинвазивный кожный DermTech на меланому.

Эти данные могут быть использованы в рамках первичной профилактики в целях выявления популяционных рисков до возникновения симптомов заболевания (например, женщинам с генетической предрасположенностью к раку молочной железы должны чаще проводить маммографию), разработки новых форм оценки

рисков (например, определение у женщин генетических вариаций, увеличивающих риск развития рака молочных желез).

«Прогресс в манипуляциях с генетическим материалом привел к появлению целой индустрии генной предродовой диагностики на предмет редких, генетически обусловленных заболеваний, например гемофилии (несворачиваемости крови), серповидноклеточной анемии (неправильного строения красных кровяных телец), синдрома Дауна. Параллельно с развитием новых форм диагностики ученые разрабатывают инновационные методы устранения генетических причин наследственных заболеваний» [19; 20].

Любая генетическая диагностика требует адекватной оценки связанных с ней опасностей, а также возможности независимого консультирования по результатам исследования до принятия решения о дальнейшем ходе лечения согласно национальным и международным нормам. В связи с этим встает вопрос о необходимости создания федерального медико-генетического регистра в целях эффективного медико-генетического наблюдения за семьями с высокой степенью генетического риска развития наследственных заболеваний [21]. Используя данные регистра, врачи смогут прогнозировать риски возникновения заболеваний у конкретного человека, сохранять здоровье человеку и его потомкам, выявлять родословную человека, историю нескольких поколений семьи [22; 23].

Генетическая прогностическая диагностика, основанная на симптомах, с помощью молекулярного генетического мониторинга позволит идентифицировать подтипы заболеваний, которые не могут быть установлены клинически, и, как следствие, поможет сформировать таргетную фармакотерапию [24]. Знание этих механизмов дает возможность приблизиться к качественно новому пониманию вопросов, связанных с профилактикой, диагностикой и лечением заболеваний. Итогом молекулярных генетических исследований должна быть не только информация об особенностях вариантов генов той или иной метаболической цепи, но и соответствующие рекомендации для пациента и врача [25].

Таким образом, в качестве технологии молекулярной генетической диагностики может быть использовано комплексное изучение всех механизмов реализации генетической информации на различных уровнях системной организации биологических организмов: от момента активации генов ДНК (геномика) до переноса генетических данных на молекулы РНК (транскриптомика), белковых молекул (протеомика) и особенностей метаболизма и обра-

зования метаболитов (метабономика), что, в конечном итоге, реализуется в фенотипе биологического организма и проявлениях его заболеваний. Эти технологии предоставляют широкий спектр возможностей. Выделяют три системообразующие области их применения в персонализированной медицине: 1) анализ геномного полиморфизма (метод профилактики); 2) протеомный анализ (метод диагностики); 3) цифровое конструирование лекарственных средств (метод лечения). Омикс-технологии, основанные на достижениях геномики, транскриптомики, протеомики, метабономики, а также фармакогеномики, по всей видимости, будут играть ключевую роль в профилактике и лечении различных заболеваний человека [3; 26; 27; 28; 29; 30; 31; 32].

Интересным представляется ДНК-скрининг спортсменов. На основании генетического профиля спортсмена спортивные врачи определяют наиболее приемлемые и эффективные способы лечения его профессионального заболевания. Зарубежными учеными предлагается минимальный ДНК-скрининг для составления генетического паспорта спортсмена, включающий следующие позиции [33; 34]:

- индивидуальной врожденной предрасположенности к определенным видам физической нагрузки;
- генов, связанных с мышечной композицией (соотношение быстрых и медленных мышечных волокон в мышцах);
- генов, участвующих в развитии воспалительных и репаративных реакций скелетных мышц;
- генов, участвующих в регуляции величины артериального давления крови;
- генов, определяющих особенности белкового, углеводного и жирового обмена веществ;
- генов, ассоциированных с энергетическим обеспечением мышц;
- генов, сопряженных с физиологическими эффектами анаболических гормонов (гормона роста, инсулиноподобного фактора роста-1, тестостерона, инсулина);
- генов, регулирующих сигнальные пути в скелетных мышечных волокнах;
- генов, связанных с экспрессией рецепторных белков для ряда нейротрансмиттеров – регуляторов активности двигательных центров мозга и эмоционально-мотивационных состояний (дофамин, серотонин и др.).

Данный перечень ДНК-скрининга закладывает основу для внедрения системы генетической паспортизации не только спортсменов, но и всего населения Российской Федерации: к 2025 г. планируется создание генетических паспортов граждан. Появление генетического паспорта на основе тщательного генетического тестирования позволит определять возможные риски заболеваний у человека и вероятность рождения у него детей с какими-либо наследственными нарушениями. Это, безусловно, ведет к возникновению вопросов этического характера и требует глубокого осмысления научным медицинским и юридическим сообществом.

Фармакогеномика в персонализированной медицине может быть использована для минимизации вероятности возникновения нежелательных реакций на лекарственный препарат и гарантии того, что пациентам назначается наиболее эффективный препарат. Используя фармакогеномику, врачи смогут прогнозировать не только то, какое лекарство подходит для конкретного пациента, но и его оптимальную дозу.

Реакция пациентов на лекарственный препарат часто связана с общими генетическими вариациями, присутствующими в генах. Одним из типов генетических вариаций являются однонуклеотидные полиморфизмы. Знание типов генетических вариаций, присутствующих у пациента, может помочь прогнозировать связанный с ними ответ на лекарство, т.е. предсказать, у кого будет нежелательная реакция на лекарственный препарат еще до того, как пациент начнет его принимать. Стандартная доза может оказаться токсичной для одного из десяти человек, которым назначили один и тот же препарат, из-за генетической изменчивости. Например, у одного человека может быть генетическая вариация, которая заставляет лекарство оставаться в организме дольше, чем обычно, и вызывать серьезные побочные эффекты; у другого человека может быть вариация, которая делает лекарство менее эффективным. При выявлении вариации ученые могут сопоставить ее с реакцией на конкретное лекарство, а затем разработать индивидуальный подход к медицине.

Развитие технологии фармакогенетики предоставит возможность врачам-клиницистам в своей практике использовать такой диагностический инструмент, как «фармакокинетическое тестирование». Оно позволяет выявлять генетические особенности пациента, обуславливающие ответ (эффективный / неэффективный), либо определит риск развития неблагоприятных / нежелательных

реакций организма на конкретное лекарственное средство. Между тем точный прогноз о лекарственном ответе имеет решающее значение для индивидуального лечения [35]. Например, перед тем как пациент с раком груди примет разовую дозу химиотерапевтического лекарственного препарата, ему будет проведен анализ крови с целью выяснить, какие генетические вариации у него присутствуют. Тест может показать генетическую изменчивость, которая может негативно повлиять на состояние пациента. В таком случае врач меняет схему химиотерапевтического лечения либо изменяет дозировку лекарственного препарата в соответствии с генетическим профилем пациента.

Эта технология поможет врачам не только индивидуализировать медикаментозную терапию, но и повысить эффективность лекарственного препарата, снизить вероятность нежелательных реакций на лекарственные препараты и, как следствие, сэкономить расходы в сфере здравоохранения [36; 37]. Эту точку зрения поддерживает В.А. Черешнев, полагающий, что персонализированная медицина необходима для создания персонального плана менеджмента здоровья на основе индивидуального подхода к стратегии таргетной терапии заболеваний [38], а также Л.М. Медведева, по словам которой, персонализированная медицина включает индивидуальный подбор лекарственной терапии с учетом особенностей организма пациента и разработку персонального клеточного продукта на основе клеточных технологий (например, вакцины от конкретного онкологического заболевания) [39]. В дальнейшем это позволит развивать такие инновационные технологии персонализированной медицины, как геновая терапия, включая генетическое редактирование и генопротезирование мутировавших генов.

На современном этапе медицинская помощь больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями оказывается в медицинских организациях в соответствии с «Порядком оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», содержащим требования к оснащению медико-генетической консультаций (центров), в которых должны быть предусмотрены различные диагностические генетические лаборатории (цитогенетическая, массового и селективного скрининга, молекулярно-генетическая, пренатальной диагностики) [39]. Это свидетельствует о том, что правовой режим в части проведения методов генетической диагностики уже установлен.

Остается открытым вопрос о необходимости создания центра молекулярных генетических исследований в целях внедрения их результатов в реальную медицинскую практику в рамках института персонализированной медицины [40]. В связи с этим целесообразным будет создание региональных центров молекулярных генетических исследований, в которых будет осуществляться профилактическая, консультативная и лечебно-диагностическая помощь больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе членам их семей. Основная деятельность таких центров будет направлена на активное выявление детей с заболеваниями наследственного генеза путем использования тест-систем, программ биохимической диагностики, селективного скрининга, проведения дифференциально-диагностических мероприятий по всему спектру наследственной патологии. Подобные центры должны располагать мощной лабораторной базой, обеспечивающей современный уровень диагностики наследственных болезней у детей [21].

На сегодняшний день уже имеются сведения о развитии технологий геномного редактирования, прежде всего системы CRISPR/Cas9, которые подтверждаются данными о патентной активности в области технологий геномного редактирования с 2018 г., демонстрирующими экспоненциальный рост числа охраноспособных промышленно применимых решений [41].

Другим не менее важным вектором развития персонализированной медицины, связанной с анализом генетических и других индивидуальных данных о человеке, представляется создание биобанков для накопления информации о взаимосвязи между различными биомаркерами и риском развития определенных заболеваний [31]. По словам Х.П. Тираса, биобанки – это хранилище генетической информации медицинского характера (например, о генетическом секвенировании) и один из наиболее перспективных видов биологических ресурсов [42]. В настоящее время в России уже действует около десяти биобанков в крупных медицинских организациях, объемы заполнения которых зависят от готовности граждан жертвовать свои генетические образцы.

Заключение

В современном мире медицина переходит на совершенно новый этап развития. Новые достижения обещают увеличить продолжительность и качество жизни. Персонализированная медицина требует от здравоохранения изменения текущих подходов к клиническим испытаниям, правам интеллектуальной собственности, политике возмещения расходов, конфиденциальности пациентов.

К персонализированной медицине сегодня проявляется всё больше интереса, поскольку открываются новые перспективы для перехода на новый уровень развития таргетной терапии с учетом индивидуальных особенностей пациента с использованием молекулярных методов диагностики. Тераностика позволит практикующим врачам использовать подробную информацию о генотипе пациента, а также отслеживать индивидуальный терапевтический режим и оценивать реакцию пациента на него. Тест для прогнозирования побочных реакций или устойчивости к лекарству или для целевого отбора пациентов для клинического исследования значительно снижает риск клинической неудачи, а разработка лекарства на основе генетической информации сокращает время, необходимое для этого процесса.

Внедрение персонализированной медицины приведет к следующим изменениям: смещению акцента в медицине на профилактику; формированию новых подходов к открытию лекарственных средств, индивидуальному применению лекарственной терапии; применению таргетной терапии и сокращению количества назначаемых и выписываемых лекарственных препаратов; повышению уровня безопасности применения лекарственных препаратов за счет устранения возникновения нежелательных лекарственных реакций на них; повышению степени приверженности пациентов к лечению и здоровому образу жизни; сокращению временных и финансовых затрат на клинические исследования; снижению общих затрат на производство лекарственных препаратов; развитию новых ключевых инновационных технологий (клеточной и тканевой инженерии, геномных и постгеномных технологий, фармакогенетики и ДНК-маркеров), ускоряющих развитие персонализированной медицины, в том числе для более быстрого и точного декодирования генома человека.

Стремительно развивающаяся персонализированная медицина нуждается в дальнейшем исследовании биоэтической и правовой

природы, ее системообразующих признаков, что представляет огромный научный и практический интерес для медицинского и юридического сообществ. В настоящий момент процесс формирования персонализированной медицины находится на стадии обсуждения концептуальных положений будущего правового режима.

Список литературы

1. *Мохов А.А.* Биобанкинг – новое направление экономической деятельности // Вестник университета имени О.Е. Кутафина (МГЮА). – 2018. – № 3 (43). – С. 33–40.
2. *Черешнев В.А.* Состояние и перспективы развития биомедицинских клеточных технологий в России // Вопросы правового обеспечения научно-технической и инновационной деятельности : информационно-аналитический сборник по материалам парламентских слушаний и круглых столов Комитета Государственной думы по науке и наукоемким технологиям. – Москва, 2012. – С. 85–86.
3. Биомедицина-2040. Горизонты науки глазами ученых / под ред. В.Н. Княгина, М.С. Липецкой. – Санкт-Петербург : Фонд «Центр стратегических разработок “Северо-Запад”», 2017. – 95 с.
4. Омиксные технологии : роль и значение для развития персонализированной медицины / Пальцев М.А. [и др.] // Молекулярная медицина. – 2019. – Т. 17, № 4. – С. 3–8.
5. Персонализированная медицина : современное состояние и перспективы / Дедов И.И. [и др.] // Вестник РАМН. – 2012. – № 12. – С. 4–10.
6. Персонализированная медицина как обновляемая модель национальной системы здравоохранения. Ч. 2. На пути к государственному и частному партнерству / Сучков С.В. [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2017. – № 62 (4). – С. 13–18.
7. IT future of medicine : from molecular analysis to clinical diagnosis and improved treatment / Zazzu V. [et al.] // New biotechnology. – 2012. – Vol. 30, N 4. – P. 362–365.
8. *Jain K.K.* Personalized medicine. – Waltham. MA : Decision Resources Inc., 1998. – 763 p.
9. Приказ Министерства здравоохранения РФ от 24 апреля 2018 г. № 186 «Об утверждении Концепции предиктивной, превентивной и персонализированной медицины» // Гарант.ру. – 2018. – 25 мая. – Режим доступа : www.garant.ru
10. ВП-П8-2322. Комплексная программа развития биотехнологий в Российской Федерации на период до 2020 года (утв. Правительством Российской Федерации 24.04.2012 № 1853п-П8) // КонсультантПлюс.
11. *Jain K.K.* Personalized medicine // Current opinion in molecular therapeutics. – 2002. – Vol. 4, N 6. – P. 548–558.
12. *Hood L., Flores M.* A personal view on systems medicine and the emergence of proactive P4 medicine : predictive, preventive, personalized and participatory // New biotechnology. – 2012. – Vol. 29, N 6. – P. 613–624.

13. Paving the way for personalized medicine : FDA's role in a new era of medical product development // FDA. US Department of health and human services. US food and drug administration. – 2013. – 62 p.
14. Priorities for personalized medicine : Report of the President's Council of Advisors on Science and Technology, Subcommittee on personalized medicine. – Washington, DC, 2008 – 77 p.
15. Кеваль К.Д. Персонализированная медицина // Terra medica nova. – 2009. – № 1. – С. 4–11.
16. Романовский Г.Б. Правовое регулирование медицинских инновационных технологий в Российской Федерации : проблемы и перспективы // Российская юстиция. – 2016. – № 10. – С. 59–62.
17. Постановление Правительства Российской Федерации от 22 апреля 2019 г. № 479 «Об утверждении Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий на 2019–2027 годы» // Гарант.Ру. – 2019. – 24 апреля. – Режим доступа : www.garant.ru
18. Мороз А.В. Природно-генетическая основа лидерства и биоэтика III тысячелетия // Современные проблемы науки и образования. – 2015. – Вып. 1 (2).
19. Жиганова Л.П., Гариев Ю.М. Биомедицина в США : актуальные этические и социально-политические аспекты // США. Канада : экономика, политика, культура. – 2003. – № 3. – С. 103–116.
20. Васильев А.В. «Дорожная карта» регенеративной медицины // Клеточная трансплантология и тканевая инженерия. – 2010. – Т. 5, № 2. – С. 89.
21. Колоколов А.В. Актуальные проблемы лицензирования медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь больным с врожденными и наследственными заболеваниями // Генетические технологии и право в период становления биоэкономики : монография / отв. ред. А.А. Мохов, О.В. Сушкова. – Москва : Проспект, 2020. – С. 155–175.
22. Пальцев М.А. Персонифицированная медицина // Наука в России. – 2011. – № 1. – С. 12–17.
23. Чубукова С.Г., Рассолов И.М. Правовое регулирование использования банков генетической информации // Генетические технологии и право в период становления биоэкономики : монография / отв. ред. А.А. Мохов, О.В. Сушкова. – Москва : Проспект, 2020. – С. 330–339.
24. Abrahams E., Ginsburg G.S., Silver M. The personalized medicine coalition // American journal of pharmacogenomics. – 2005. – Vol. 5, N 6. – P. 345–355.
25. Баранов В.С. Полиморфизм генов, экогенетические болезни и предиктивная персонализированная медицина // Экологическая генетика человека. – 2011. – Т. 9, № 3. – С. 3–14.
26. Персонализированная медицина : эволюция методологии и проблемы практического внедрения / Петров В.И. [и др.] // Вестник ВолГМУ. – 2016. – №1 (57). – С. 3–11.
27. Щербо С.Н., Щербо Д.С. Лабораторная диагностика как основа медицины 5П // Вестник РГМУ. – 2019. – № 1. – С. 5–12.
28. Кеваль К.Д. Персонализированная медицина // Terra medica nova. – 2009. – № 1. – С. 4–11.
29. Омиксные технологии : роль и значение для развития персонализированной медицины / Пальцев М.А. [и др.] // Молекулярная медицина. – 2019. – Т. 17, № 4. – С. 3–8.

30. *Narimatsu H.* Gene-environment interactions in preventive medicine : current status and expectations for the future // *International journal of molecular sciences.* – 2017. – Vol. 18, N 2. – P. 1–7.
31. *Рузанова В.Д., Поваров Ю.С., Беляков В.И.* Вопросы использования генетических данных человека в персонализированной медицине // *Генетические технологии и медицина : доктрина, законодательство, практика : монография* / отв. ред. А.А. Мохов, О.В. Сушкова. – Москва : Проспект, 2021. – С. 101–111.
32. *Ребриков Д.В.* Редактирование генома человека // *Вестник РНИМУ им. Н.И. Пирогова.* – 2016. – № 3. – С. 4–15.
33. *Беляков В.И., Поваров Ю.С.* Вопросы правового регулирования использования ДНК-технологий и генетической информации в сфере профессионального спорта и физической культуры // *Генетические технологии и право в период становления биоэкономики : монография* / отв. ред. А.А. Мохов, О.В. Сушкова. – Москва : Проспект, 2020. – С. 213–221.
34. Frequency of gene ACE I polymorphism I-D in athletes of different sports / Oliveira Rocha A.W., de [et al.] // *Revista brasileira de medicina do esporte.* – 2020. – Vol. 26, N 2. – P. 107–112.
35. Genetic markers associated with power athlete status / Maciejewska-Skrendol A. [et al.] // *Journal of human kinetics.* – 2019. – Vol. 68, N 1. – P. 17–36.
36. The case for personalized medicine : 4th ed. // *Personalized Medicine Coalition.* – 2014. – 68 p.
37. *Meyer U.A.* Pharmacogenetics – five decades of therapeutic lessons from genetic diversity // *Nature review genetics.* – 2004. – Vol. 5, N 9. – P. 669–676.
38. *Черешнев В.А.* Состояние и перспективы развития биомедицинских клеточных технологий в России // *Вопросы правового обеспечения научно-технической и инновационной деятельности : информационно-аналитический сборник по материалам парламентских слушаний и круглых столов Комитета Государственной думы по науке и наукоемким технологиям.* – Москва, 2012. – С. 85–86.
39. *Медведева Л.М.* Персонализированная медицина – новый вектор развития современного здравоохранения // *Векторы развития современной науки.* – 2016. – № 1 (3). – С. 27–29.
40. Приказ Министерства здравоохранения РФ от 15 ноября 2012 г. № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» // *Гарант.* – 2020. – 21 февраля.
41. *Фомина О.Ю.* О возможности судебной защиты при редактировании генома человека // *Lex Russica.* – 2019. – № 6 (151). – С. 37–47.
42. *Lexis Nexis Patent Strategies.* (данные на 31.05.2018).
43. *Тирас Х.П.* Биобанки в контексте науки, технологии и образования // *Генетические технологии и медицина : доктрина, законодательство, практика : монография* / отв. ред. А.А. Мохов, О.В. Сушкова. – Москва : Проспект, 2021. – С. 122–137.

А.Л. Хохлов

ЭТИКО-ПРАВОВЫЕ АСПЕКТЫ РАЗВИТИЯ БИОБАНКИНГА

Аннотация. В главе раскрывается специфика этических и правовых проблем развития биобанков, связанных с наличием нескольких субъектов, задействованных в получении, хранении и использовании биологического материала. Особое внимание уделяется добровольному информированному согласию. Анализируются этические требования к широкому информированному согласию, модель многоуровневого согласия и особенности динамического согласия. Акцентируется необходимость защиты конфиденциальности на всех этапах процесса биобанкирования. Рассматривается роль этических комитетов в разработке и обеспечении этических стандартов развития биобанков.

Ключевые слова: биобанк, информированное согласие, конфиденциальность, этический комитет.

Много дискуссий и нерешенных биоэтических вопросов связано с системой биобанкирования [1]. Этический и правовой конфликты в деятельности биобанков обусловлены наличием нескольких субъектов процесса, задействованных в получении, хранении и использовании биологического материала. Например, доноры биоматериала заинтересованы в обеспечении конфиденциальности и информировании с целью контроля за использованием материалов биобанком. Владельцам биобанка, напротив, нужна автономность использования материалов и независимость от доноров, чтобы расширить возможности научного и коммерческого применения. Ученые заинтересованы в свободном и бесплатном доступе к биобанку для проведения исследований по фармакогенетике, эпидемиологии, популяционных исследований и т.д.

Индивид, чьи биологические материалы и сопутствующие данные используются в научном проекте, является его участни-

ком, поэтому в данной ситуации действуют этические руководящие принципы, касающиеся участников научных исследований. Подавляющее большинство людей не возражают против помещения их биологических материалов и сопутствующих данных в биобанки и использования их в научных целях ради общего блага. Вместе с тем человек, чьи материалы находятся в биобанке (донор), в принципе должен дать ясно выраженное разрешение на их будущее использование [2].

Ключевые этические проблемы биобанкирования включают:

- получение информированного согласия;
- процедуру информированного отказа от автоматического статуса донора для научных исследований на остаточных тканях;
- право на отзыв согласия;
- обеспечение конфиденциальности и возможность идентификации биообразцов;
- информирование донора о результатах и выводах, входивших и не входивших в задачу исследования;
- участие несовершеннолетних и взрослых, не способных дать информированное согласие;
- распределение выгод;
- право собственности на биологические материалы;
- обмен данными;
- вопросы обмена и хранения в публичных репозиториях.

Следует отдельно остановиться на проблеме информированного согласия при создании и использовании материалов биобанка. Если о дальнейшем применении биологических материалов известно на момент их изъятия, то необходимо получить индивидуальное информированное согласие, которое должно защищать автономию личности. Оно необходимо, если в исследовании участвуют люди, их генетический материал или персональные данные. Людям, которые не были способны дать информированное согласие, пока хранился их биологический материал, необходимо предоставить возможность дать согласие либо заявить об отказе, если исследователям известно или должно было быть известно, что данный субъект обрел способность это сделать [2].

Индивидуальное информированное согласие состоит из трех основных частей: полноты информации, утверждения о добровольности, правового обоснования. Это означает, что прежде чем согласиться, донор биологического материала должен полностью осознавать свою роль в исследовании и его цель, знать о возмож-

ных рисках и побочных явлениях, а также иметь возможность отказаться от участия в исследовании или покинуть его в любой момент.

Особое внимание следует обращать на уязвимые группы лиц – детей, людей старшей возрастной группы, лиц с ограниченными возможностями, должны также учитываться национальные особенности. Необходимо учитывать географические, социальные и религиозные различия. Связанные с ними проблемы не могут быть решены удовлетворительным образом с помощью универсальной и стандартизированной формы информированного согласия.

Наибольшие дискуссии вызывает информированное согласие на сбор и хранение биообразцов для будущих исследований, относительно которых пока нет четкого представления, как и когда они будут проводиться. Основная этическая коллизия возникает между необходимостью обеспечить гарантии соблюдения прав субъектов (субъект должен быть четко информирован о предстоящем исследовании) и соблюдением принципа автономии.

В Руководстве для членов Комитетов по этической экспертизе исследований (Совет Европы, 2010 г.) хранению и использованию биологических материалов и сопутствующих данных биобанками в будущем в научных целях посвящен Руководящий принцип №11. Когда сбор образцов производится в научных целях, то у лица, у которого материал был первоначально изъят, необходимо получить специальное информированное согласие на определенный вид использования или широкое информированное согласие на неуточненный вид использования в будущем. Этическая приемлемость широкого информированного согласия зависит от существующей системы управления [2].

Несмотря на опасения, так называемое «широкое согласие» (*англ.* broad consent) является наиболее приемлемым видом согласия для будущих исследований, детали которых не известны на момент получения согласия.

Широкое информированное согласие охватывает целый ряд способов будущего научного использования биологических образцов, относительно которых его предоставляют. Вместе с тем это не безоговорочное согласие, которое позволяет использовать биологический материал в будущем без каких-либо ограничений. Напротив, широкое информированное согласие накладывает определенные рамки на будущее использование биологических материалов [2]. Широкое информированное согласие имеет преиму-

щество, поскольку не требует повторного контакта. Только в том случае, если субъекты исследования дают широкое согласие, повторное согласие не требуется. Во всех остальных случаях необходимо запрашивать повторное согласие субъектов [1].

К настоящему моменту практически сформировалось общее понимание термина «широкое согласие», которое представляет собой модель информированного согласия на не конкретизированный диапазон действий с биообразцами по видам исследований и по времени. Обязательными компонентами такого согласия являются условия предоставления первичной информации об инициаторе сбора, разрешения и одобрения такой деятельности по сбору биоматериалов, предусмотренная возможность отказа от согласия. Однако при получении широкого согласия исследователи не могут в полной мере информировать потенциального участника обо всех планируемых видах тестов и анализов, для которых потребуется его биоматериал. Широкое согласие может предложить только оценку возможности активного участия в научных исследованиях с альтруистической точки зрения, что одновременно является и его преимуществом, и его недостатком [3].

Преимущество состоит в том, что получение согласия и накопление результатов происходит гораздо быстрее, возможна передача обезличенных персональных данных для обработки и анализа, есть возможность предоставления информации по всему проекту в целом, например по выявленным биомаркерам или триггерам определенного заболевания. Недостатком является то, что у непосредственного участника практически нет возможности удалить свои персональные данные, поскольку они уже были использованы, и в качестве крайней меры защиты своей автономии субъект исследования может выбрать отказ от дальнейшего участия в исследовании [3].

При проведении исследований, использующих широкую модель согласия, практически невозможно информировать о результатах исследования конкретного донора биоматериала (субъекта исследования), исключена также какая-либо защита от непредвиденных событий, например таких, как нормативные изменения [3].

В форме широкого информированного согласия следует указывать [2]:

- назначение биобанка;
- условия и период хранения;
- правила доступа к биобанку;

- способы связи донора с хранителем биобанка и получения информации о будущем использовании;
- возможные виды использования материалов и виды ограничений (охватываются ли они полностью определенным научным проектом или несколькими полностью или частично неопределенными исследованиями);
- изначальную цель такого использования – только для фундаментальных и прикладных изысканий или также в коммерческих целях;
- наличие возможности получения результатов, которые не входят в задачу исследования, и планы по их дальнейшему использованию.

Комитету по этике необходимо убедиться в том, что предлагаемые мероприятия по забору материалов, протокол их хранения и процедура получения информированного согласия отвечают этим требованиям [2]. Использование широкого согласия возлагает дополнительную ответственность на комитеты по этике. При рассмотрении таких заявок члены комитетов по этике должны всесторонне оценить соответствие представленной модели согласия целям научного исследования, а это невозможно сделать без предварительного обучения или ознакомления с опытом коллег и существующими рекомендованными моделями [3].

В 2017 г. Консультативный комитет секретаря по вопросам защиты исследований человека Министерства здравоохранения и социальных служб США (U.S. Department of Health and Human Services Secretary's Advisory Committee on Human Research Protections – SACHRP) разработал рекомендации по применению модели широкого согласия (Recommendations for Broad Consent Guidance) [4]. Для того чтобы широкое согласие стало юридически значимым, оно должно содержать следующие элементы:

- описание любых разумно предсказуемых рисков или неудобств для субъекта;
- описание любых преимуществ для субъекта или других лиц, которые можно разумно ожидать от исследования;
- заявление, описывающее степень поддержания конфиденциальности записей, идентифицирующих субъект;
- заявление о том, что участие является добровольным, отказ от участия не повлечет за собой штрафных санкций или потери преимуществ, на которые субъект имеет иное право, и субъект

может прекратить участие в любое время без штрафа или потери преимуществ, на которые субъект имеет иное право;

- (при необходимости) заявление о том, что биообразцы субъекта (даже если идентификаторы удалены) могут быть использованы в коммерческих целях, и о том, будет ли субъект получать прибыль от этой коммерческой деятельности;

- (при необходимости) для исследований биологических образцов, будет ли или может исследование (если это известно) включать в себя секвенирование всего генома;

- общее описание типов исследований, которые могут проводиться с идентифицируемой частной информацией или идентифицируемыми биопрепаратами; оно должно включать в себя достаточно информации, чтобы разумный человек мог ожидать, какие типы проводимых исследований разрешит широкое согласие;

- описание идентифицируемой частной информации или идентифицируемых биологических образцов, которые могут быть использованы в исследованиях; возможен ли обмен идентифицируемой личной информацией или идентифицируемыми биообразцами, а также типы учреждений или исследователей, которые могут проводить исследования с идентифицируемой частной информацией или идентифицируемыми биообразцами;

- описание периода времени, в течение которого идентифицируемая личная информация или идентифицируемые биологические образцы могут храниться и поддерживаться (этот период времени может быть неопределенным), а также описание периода времени, в течение которого идентифицируемая личная информация или идентифицируемые биологические образцы могут использоваться для исследовательских целей (такой период времени может быть неопределенным);

- если субъекту или его законному представителю не будут предоставлены сведения о конкретных исследованиях, заявление о том, что они не будут информированы о деталях каких-либо конкретных исследований, которые могут быть проведены с использованием идентифицируемой частной информации субъекта или идентифицируемых биологических образцов, включая цели исследования, и что они, возможно, решили не давать согласия на некоторые из этих конкретных исследований;

- если не известно, какие клинически значимые результаты исследований, включая результаты отдельных исследований, бу-

дуг раскрыты субъекту при любых обстоятельствах, заявление о том, что такие результаты не могут быть раскрыты субъекту;

- объяснение того, к кому обращаться, чтобы получить ответы на вопросы о правах субъекта, о хранении и использовании идентифицируемой личной информации субъекта или идентифицируемых биологических образцов, а также в случае причинения вреда, связанного с исследованиями.

Модель многоуровневого согласия (tiered consent) – это разновидность широкого согласия. Применение широкого согласия может привести к изменению первоначальных планов исследователей и соблазну использовать биоматериалы донора по своему усмотрению. Для предотвращения этого были разработаны рекомендации по предоставлению участнику исследования выбора предпочтительных для него областей исследований. Таким образом, была частично решена проблема автономии, поскольку участники получили больше возможностей проконтролировать действия с их образцами и данными. Субъект может, например, согласовать использование своих биоматериалов для всех онкологических тестов, но запретить – при проведении разработок коммерческих продуктов [3].

Проблемой для организаторов исследований при использовании модели многоуровневого согласия может стать процедура выявления предпочтений участника, так как проекты могут определяться по разным признакам: государственные / частные, гражданские / военные, национальные / международные и т.д. От компетенций инициаторов исследования и от развития новых методов диагностики будет зависеть, какие возможности для выбора будут предложены участникам исследования. Представляется, что ожидания участников и исследователей могут часто не совпадать [3].

На сегодняшний день самая передовая и самая обсуждаемая модель информированного согласия, применяемая в генетических исследованиях, – «динамическое информированное согласие» (dynamic consent). Динамическое согласие возникло в ответ на те нерешенные вопросы, которые стали появляться у исследователей и потенциальных участников в эпоху новых биомедицинских проектов с использованием персональных биоматериалов и данных. Динамическое согласие – это найденный компромисс между жесткими рамками индивидуального информированного согласия (один человек = одно исследование = одно информированное согласие) и почти безграничным широким согласием (один человек =

одно согласие = множество проектов и / или неограниченные сроки действия согласия).

Общая схема динамического согласия может быть представлена следующим образом:

- предоставление информации потенциальному участнику;
- добровольное согласие на участие в исследовании / проекте;
- получение первичного / промежуточного результата исследования;
- запрос на продолжение исследования или предложение на участие в схожем проекте;
- добровольное согласие на участие в исследовании... [3].

Данная модель именно потому названа динамической, что процессы общения с участником исследования, предоставление информации, получение согласия представляют собой непрерывный процесс, т.е. реализуются в динамике. Такой подход позволил решить наиболее сложные задачи: участники исследований получили возможность реализации права на автономию при проведении всё новых и новых исследований с биоматериалами; исследователи стали более ответственными при планировании и управлении результатами исследований; процесс обмена информацией между участниками и соисследователями стал более контролируемым [3].

Безусловно, предложенная модель динамического согласия значительно усложняет процедуру ознакомления и получения подписи участника исследования, поскольку для одного и того же участника может храниться несколько информированных согласий, а при проведении многоцентровых исследований объем бумажных документов увеличивается в несколько раз. Поскольку в инициации генетических исследований и биобанкинга активное участие принимают представители коммерческих компаний, они предложили ученым и специалистам по этике техническое решение, заимствованное из бизнес-процессов: создание специализированных онлайн-платформ для каждого проекта, где можно поддерживать интерактивное взаимодействие между участниками и организаторами исследования [3].

Повышение интернет-доступности, рост числа социальных сетей и их участников, возможность получения электронной подписи кардинальным образом преобразили процедуру добровольного информированного согласия [3].

Смерть донора (субъекта исследования) – другая важная проблема, которую не так часто обсуждают специалисты. Запрашивать повторное получение согласия в случае смерти донора невозможно, но следует ли продолжать исследование, поскольку оно больше не может причинить вред субъекту? Высказывается мнение, что биологические образцы человека можно использовать в каждом таком случае, за исключением случаев, когда ранее было выражено желание не использовать биологические образцы для каких-либо будущих исследований [5].

Следующий важный вопрос – разрешение на проведение исследований с архивными материалами. Такая проблема возникает, когда биологические материалы и данные, которые были собраны и хранились в прошлом без получения специального или широкого информированного согласия, содержат важную информацию, недоступную никаким другим образом. Например, очень большие коллекции биологических образцов остаются после клинической диагностики или лечения, которые могут быть полезны в исследованиях. В большинстве случаев невозможно повторно связаться с людьми для получения индивидуального информированного согласия, хотя это было бы наиболее этичным способом проявления уважения к автономии личности. Наиболее часто обоснование для использования записей или материалов, собранных в прошлом без получения соответствующего согласия, заключается в том, что было бы непрактично и непомерно дорого пытаться установить местонахождение лиц, чьи материалы или записи подлежат изучению [2]. Например, такая ситуация возможна, если исследование предполагает анализ медицинской документации или проведение новых анализов на образцах крови, взятых в период, когда согласие на использование подобных материалов в будущих исследованиях, как правило, не требовалось. Помимо этого, рассматриваемый научный проект должен иметь значительную социальную ценность и представлять не более чем минимальные риски для участников или группы, к которой участник принадлежит [2]. Использование таких биообразцов в исследованиях может быть разрешено без получения индивидуального информированного согласия субъекта, если они полностью обезличены и, таким образом, не могут причинить вред субъектам исследований, в том числе нарушить конфиденциальность. Комитету по этике необходимо решить, является ли их использование оправданным, и одобрить или не одобрить такое применение.

Согласно ст. 9 «Международной декларации о генетических данных человека», «в тех случаях, когда предварительное, свободное, осознанное и ясно выраженное согласие не может быть получено или когда данные необратимо отделены от лица, которое может быть идентифицировано в качестве их источника, генетические данные человека могут использоваться в соответствии с внутренним правом» [6].

В руководящем принципе №11 Руководства для членов комитетов по этической экспертизе исследований (Совет Европы, 2010 г.) [2] поясняется, что, когда ученые стремятся использовать хранящиеся материалы, собранные для прошлых исследований, клинических или других целей без получения информированного согласия на их будущее применение в научной деятельности, комитеты по этике могут отменить требование относительно индивидуального информированного согласия, если: 1) без его отмены выполнение предлагаемого исследования будет невозможным или практически неосуществимым; 2) данное исследование обладает значительной социальной ценностью; 3) связанные с ним риски для участников или группы, к которой принадлежит участник, не более чем минимальны.

Биобанки должны принять меры для защиты конфиденциальности информации, связанной с тем или иным материалом: предоставлять исследователям только анонимные или закодированные данные и ограничивать доступ к материалу третьих сторон. Ключ для расшифровки кода должен оставаться у биобанка [2].

Процедура информированного отказа от автоматического статуса донора для научных исследований на остаточных тканях. Биологические материалы человеческого происхождения, оставшиеся после клинической диагностики или лечения (так называемые «остаточные ткани»), часто представляют интерес для будущих исследователей, и, в соответствии с надлежащей клинической практикой, полагается предложить донорам несколько вариантов [2]:

- их материалы будут использоваться только для их индивидуального лечения или пользы, а затем будут утилизированы;
- разрешить использовать хранящиеся материалы для конкретно описанного научного проекта (специальное информированное согласие);

- разрешить использовать хранящиеся материалы для исследований, которые пока не определены, вместе с данными, позволяющими идентифицировать личность, или без таковых.

Следует отметить, что следовать такой практике в каждой ситуации в сфере здравоохранения иногда слишком сложно и обременительно, поэтому допускается процедура информированного отказа от автоматического статуса донора, согласно которой материал не хранится и не используется в научных изысканиях, если лицо, от которого он был получен, явно возражает против этого [2].

Процедура информированного отказа от автоматического статуса донора должна удовлетворять следующим условиям [2]:

- 1) пациенты должны быть осведомлены о ее существовании;
- 2) им должна быть предоставлена достаточная информация;
- 3) пациентов необходимо проинформировать о том, что они могут отозвать свои данные;
- 4) должна быть предложена реальная возможность заявить о своем возмущении.

При определенных обстоятельствах процедура информированного отказа от автоматического статуса донора для исследований на остаточных тканях может быть неуместной [2], т.е. когда:

- а) исследование сопряжено с более чем минимальными рисками для индивида;
- б) используются спорные методы или методы, оказывающие сильное воздействие;
- в) исследование проводится на определенных типах ткани, например, гаметах;
- г) исследование проводится в условиях повышенной уязвимости.

Комитет по этике должен принять решение по вопросу о том, требуется ли для рассматриваемого научного проекта явно выраженное информированное согласие [2].

Доноры (субъекты исследования) или их законные представители должны иметь возможность отозвать согласие на содержание и использование биологического материала, хранящегося в биобанке [2], поскольку это обеспечивает дополнительную защиту и уважение к автономии личности.

Согласно ст. 9 «Международной декларации о генетических данных человека», отзыв согласия производится «...если только такие данные не являются необратимо отделенными от лица, которое может быть идентифицировано. Когда лицо отзывает согла-

сие, генетические данные, протеомические данные и биологические образцы этого лица не должны далее использоваться, если только они необратимо не отделены от соответствующего лица. С данными и биологическими образцами, если они необратимо не отделены, следует обращаться в соответствии с пожеланиями такого лица. Если пожелания лица не могут быть определены, невыполнимы или ненадежны, то данные и биологические образцы должны быть необратимо отделены или уничтожены» [6].

Отзыв согласия следует оформить в виде письменного документа, подписанного донором или его законным представителем, а образцы нужно либо уничтожить, либо вернуть донору. После отзыва согласия использование соответствующих биологических материалов и сопутствующих данных не разрешается [2].

Защита личности доноров (субъектов исследования) – одна из значимых этических проблем. Важным аспектом хранения человеческого биологического материала является конфиденциальность, которая гарантируется его донору. Основной риск вреда в биобанках связан с нарушением конфиденциальности. Биобанки, в основном генетические, обычно хранят геномную информацию, связанную с определенным фенотипом. Эта связь между двумя типами информации представляет собой серьезную угрозу частной жизни человека. Существует широко распространенная обеспокоенность тем, что страховые компании и работодатели могут получить доступ к личной информации. Обычно они очень заинтересованы в личной информации, и биобанки должны гарантировать адекватную защиту персональных данных. Кроме того, результаты исследований могут нанести вред не только отдельным людям, но и целым группам, которые могут получить стигму из-за своей генетической предрасположенности или другой соответствующей информации. Биобанки, которые проводят исследования определенной этнической или другой группы людей, должны учитывать этот аспект и быть очень осторожными при публикации результатов [5].

Информация, получаемая в результате анализа биологического материала, в случае разглашения третьим сторонам может причинить вред, страдания или привести к стигматизации. Лица, ответственные за работу биобанков, должны принимать меры для охраны ее конфиденциальности, например, предоставлять исследователям только анонимные или закодированные данные или ограничивать доступ к материалу для третьих сторон. В процессе

получения информированного согласия данные лица должны информировать потенциальных доноров о мерах безопасности, которые будут предприняты для защиты конфиденциальности, а также об ограничениях таких мер. Хранящиеся в биобанке биологические материалы должны быть анонимными или закодированными. Когда ученые используют закодированные материалы из биобанков в последующих исследованиях, ключ для расшифровки кода должен оставаться у хранителя биобанка. Таким образом, они могут работать только с анонимным и закодированным материалом [2].

Этические аспекты защиты конфиденциальности должны соблюдаться во всех аспектах деятельности биобанков, которые должны иметь несколько уровней защиты персональных данных. Использование обезличенных образцов (без ссылки на другие данные или уничтоженной ссылки) – лучший способ защитить личную информацию. Но это серьезно ограничивает полезность исследования, особенно возможность преобразования биобанков в лонгитудинальные (длительные) эпидемиологические исследования [5].

Многие биобанки отказываются от постоянной анонимности и поддерживают кодирование информации как наиболее подходящий способ обеспечения конфиденциальности. Простое кодирование, двойное кодирование или даже тройное кодирование (требуется от одного до трех кодов, чтобы обеспечить связь между биологическим образцом и персональными данными) приемлемы в стандартной исследовательской практике и в то же время достаточно безопасны, чтобы гарантировать удовлетворительный уровень конфиденциальности [5].

Конфиденциальность является главной заботой и у доноров (субъектов исследования), когда они решают, сдавать ли свои образцы биобанкам. Таким образом, последствия нарушения конфиденциальности могут существенно повлиять на желание общественности участвовать в исследовании, что существенно задерживает проведение исследования, поэтому биобанки всегда должны гарантировать максимальный уровень защиты конфиденциальности доноров (субъектов исследования) [5].

Следует, однако, признать, что в связи с дальнейшим совершенствованием возможностей перекрестного сопоставления больших массивов данных перспектива полной анонимности становится всё более иллюзорной. Чем больше усложняется задача по обезличиванию данных, тем важнее сохранять способность

удалять персональную информацию из набора данных. Это один из основных элементов системы надлежащего управления биобанком [2].

Так, биологические материалы, приобщаемые в биобанк, можно идентифицировать с помощью генетического анализа или анализа больших данных (Big Data), собранных из смартфонов, социальных сетей, потребительских носимых медицинских изделий, электронных медицинских карт и т.д. Подобно генетической информации, материалы больших данных, содержащиеся в биобанке, могут представлять угрозу для частной жизни и конфиденциальности, поскольку могут раскрыть информацию об отдельных лицах, семьях, сообществах и группах населения.

Информирование донора о результатах и выводах, входивших и не входивших в задачу исследования. Как правило, в биобанке материал хранится под кодовым обозначением, что позволяет связать его с данными о здоровье. Это значит, что выводы, полученные в ходе научных изысканий, независимо от того, входили они в поставленную задачу или нет, могут быть переданы донору (субъекту исследований). В процессе получения информированного согласия должно быть четко оговорено, планируется ли сообщать донору информацию, полученную по итогам анализа материалов, если он того пожелает. При этом в информации, которая передается донору, следует со всей ясностью указать, что постановка индивидуального диагноза не является целью работы биобанка или будущего научного проекта. Данная мера призвана не допустить формирования у донора ложной надежды в связи с отсутствием выводов, не входивших в задачу исследования [2].

Проблема информирования о результатах исследований доноров (субъектов исследований) вызвала широкую дискуссию об этических последствиях использования биобанков [5]. Не всегда такую информацию удастся сообщить, тем более если прошло много лет. Кроме того, сообщенная информация может быть неверно истолкована и вызвать беспокойство у доноров (субъектов исследований), особенно если она не имеет никакого клинического значения. Неправильная интерпретация относится к клинически нерелевантному результату или результатам, которые еще не подтверждены, не осознаны или не информативны. Эти результаты могут причинить донорам (субъектам исследования) психологический, социальный или экономический вред [5].

Постепенно складывается единое мнение о том, что по крайней мере некоторые результаты генетических исследований необходимо сообщать индивидуальным донорам, если они изъявляют такое желание. Модель динамического информированного согласия, позволяющая получать блоки или поднаборы информации, предоставляет донорам целый ряд вариантов и дает возможность дифференцированно выбирать те из них, которые в большей степени помогут контролировать использование своих биологических материалов. В целом, в том, что касается информирования о результатах изучения биологических материалов лиц, у которых они были изъяты, необходимо придерживаться трех руководящих принципов [2]:

1) сообщать результаты, которые являются аналитически достоверными, клинически значимыми и практически применимыми. Иными словами, для раскрытия участнику должна быть предложена жизненно важная информация и данные, полезные с клинической точки зрения, касающиеся существенной проблемы здоровья, тогда как информация сомнительной научной достоверности или клинической значимости для этого не подходит;

2) комитетам по этике следует оценить необходимость в проведении индивидуальной консультации для донора, если его информируют об определенных результатах генетического исследования;

3) в некоторых случаях может потребоваться подготовить этически ответственный план мероприятий по предоставлению донорам информации о выводах, входивших и не входивших в задачу исследования.

В связи с этим единственное исключение для информирования о результатах возможно только тогда, когда они имеют очень высокую клиническую значимость. Такой результат должен быть доведен до сведения каждого донора (субъекта исследования). Однако основной целью исследований, связанных с биобанками, всё же является не консультирование доноров, а, скорее, расширение знаний, ведущих к более долгосрочному коллективному улучшению здоровья. Исследователи, работающие в биобанках, обязаны публиковать всю соответствующую научную информацию, которая могла бы помочь обществу в целом [5].

Право субъекта решать, быть или не быть информированным о результатах исследований, описано в тексте ст. 10 «Международной декларации о генетических данных человека»: «В тех слу-

чаях, когда сбор генетических данных человека, протеомических данных человека и биологических образцов осуществляется в целях проведения медицинских или научных исследований, при получении согласия соответствующего лица ему следует сообщить о его праве решать, быть или не быть информированным о результатах таких исследований. Это положение не применяется к исследованиям с использованием данных, необратимо отделенных от поддающихся идентификации лиц, или к данным, которые не ведут к получению сведений личного характера о лицах, участвовавших в таких исследованиях. В соответствующих случаях право на отказ от получения информации должно распространяться на идентифицированных родственников, интересы которых могут быть затронуты результатами исследований» [6].

На практике политика большинства биобанков заключается в том, чтобы не сообщать субъектам какие-либо индивидуальные результаты. Политика несообщения результатов часто обеспечивает своего рода защиту от неверных результатов, а также от результатов, причиняющих вред субъекту. Однако это не всегда этично, поэтому биобанкам следует рассмотреть возможность сообщать субъектам результаты, имеющие большое клиническое значение [5].

Участие несовершеннолетних и взрослых, не способных дать информированное согласие. Привлечение несовершеннолетних в биобанки порождает этические дилеммы, не совсем аналогичные тем, которые возникают при вовлечении взрослых. Несовершеннолетние имеют ограниченную способность понимать этические и другие вопросы, связанные с биобанками, и, таким образом, представляют собой наиболее уязвимую группу лиц. Большинство биобанков не привлекают детей из-за особых этических проблем и озабоченности общественности и внимания средств массовой информации. Однако такая ситуация может привести к тому, что биомедицинские исследования на детях будут отставать от исследований на взрослых. С этической точки зрения дети в конечном итоге пострадают относительно больше, чем взрослые, поэтому необходимо поддерживать идею привлечения несовершеннолетних в биобанки, но при этом максимально минимизировать риски их участия [5].

Родители, как правило, очень заинтересованы в том, чтобы им сообщили результаты исследований их детей. Они имеют право решать, хотят ли привлечь своих детей в биобанк, и, кроме того,

имеют право давать информированное согласие вместо детей. Помимо получения информированного согласия родителей, когда это возможно, необходимо запрашивать согласие и у детей [5].

Подросткам, которые достигают совершеннолетия в период осуществления научного проекта, следует предоставить возможность дать информированное согласие на дальнейшее хранение и использование их материала и сопутствующих данных, а также возможность отозвать свое согласие относительно будущих исследований. Приемлемым может быть и механизм информированного отказа, в рамках которого таких лиц уведомляют об их праве отзыва [2].

В некоторых редких случаях исследование может проводиться без согласия родителей или ребенка, и такие ситуации должны гарантировать полное отсутствие риска для детей. Исследователи всегда должны уважать права ребенка, учитывать его эмоциональное состояние и / или несогласие участвовать в исследовании [5].

Комитет по этике должен консультировать родителей в каждом конкретном исследовании, проводимом на детях, чтобы защитить интересы ребенка. В реальной практике не все комитеты по этике обладают такими полномочиями. Подобные этические принципы также применимы к взрослым, не способным дать информированное согласие. Они всегда должны быть тщательно защищены и подвергаться абсолютно минимальному риску. Законный представитель должен подписать информированное согласие, и во всех случаях необходимо консультироваться с комитетом по этике для защиты их интересов.

Совместное использование выгод – очень деликатный вопрос. Польза от результатов исследования, особенно финансовая, может быть распределена между субъектами, сообществами пациентов или этническими группами, принимающими участие в исследованиях, исследователями и их учреждениями, и фармацевтической промышленностью. Что касается совместного использования выгод, биобанки должны обеспечивать баланс между множеством конкурирующих интересов различных заинтересованных сторон [5].

Существует точка зрения, согласно которой донорство биологических материалов не должно оплачиваться. В конечном итоге доноры получают пользу от результатов, поскольку они (результаты) способствуют совершенствованию методов диагностики и лечения заболеваний. Предполагается, что все негативные реакции, которые могут возникнуть среди доноров, можно предотвра-

тить с помощью профессионального и ответственного обмена информацией, обучения доноров процессу исследования и полной прозрачности результатов исследования с точки зрения полученных новых знаний [5].

Право собственности на биологические материалы является еще одной темой для обсуждения. Согласно российскому законодательству, человеческие ткани и продукты жизнедеятельности после их отделения от организма являются объектом права, вещами и могут находиться в собственности любых лиц [7]. При получении их в ходе медицинского вмешательства они поступают в собственность медицинской организации в соответствии со ст. 218 Федерального закона «Гражданский кодекс Российской Федерации» № 51-ФЗ [8].

При «получении» их на дому они приобретают статус вещей в силу их сохранения и передачи на исследование. Собственник вправе производить с такими объектами любые действия, в том числе осуществлять любые исследования, хранить неограниченный срок, выводить чистые клеточные линии, отчуждать третьим лицам с соблюдением некоторых частных установленных в законе ограничений [7]. Например, согласно ст. 3 Федерального закона № 180-ФЗ, недопустима купля-продажа биологического материала [9]. Подобные действия требуют соблюдения личных прав пациента: права на здоровье, личную неприкосновенность и охрану частной жизни. Эти правила будут соблюдены при условии получения от пациента информированного согласия, в котором ясно указано на то, что биоматериал может быть использован для исследований, а также при условии обеспечения сохранности персональных данных. При этом может быть оформлено широкое информированное согласие, когда предполагается лишь общий характер использования, – научные исследования. В случае нарушения этих прав пациент вправе подать иск о нарушении личных неимущественных прав [7].

Обмен данными. Международное сотрудничество чрезвычайно полезно и его следует поощрять, поскольку оно подвергает доноров минимальному риску. Обмен данными между исследовательскими группами, работающими над разными биобанками, может облегчить исследования, но он также требует устранения главного барьера – разного дизайна биобанков в разных условиях. Существует необходимость в большей международной гармонизации принципов биобанкирования и его структуры. Главный

этический вопрос интеграции и гармонизации наборов данных, содержащихся в биобанках, – это защита конфиденциальности субъектов, поэтому комитеты по этике должны играть важную роль в надзоре за гармонизацией [10].

Международная конференция по гармонизации технических требований к регистрации лекарственных препаратов для медицинского применения предложила гармонизированное трехстороннее руководство ICH для определения геномных биомаркеров, фармакогеномики, фармакогенетики, способов кодирования геномных данных и образцов E15 от 1 ноября 2007 г. [11], а Международный совет по гармонизации технических требований к лекарственным препаратам для медицинского применения (International Council for Harmonisation of Technical Requirements for Pharmaceuticals for Human Use) подготовил гармонизированное руководство ICH по взятию геномных проб и управлению геномными данными E18 от 3 августа 2017 г. [12]. Основная цель этих документов состоит в гармонизации принципов взятия геномных проб и управления геномными данными в клинических исследованиях, а также в повышении осведомленности и напоминании о необходимости соблюдения прав субъектов в связи с использованием их личной информации, о защите полученных персональных данных, о необходимости получать информированное согласие, об обеспечении прозрачности результатов в соответствии с локальным законодательством и регламентами [1].

В биобанках также существует проблема цифровых данных, особенно обмена и хранения данных в публичных репозиториях. Многие биомедицинские журналы за последние несколько лет установили необходимость сделать данные клинических исследований общедоступными, что вызвало смешанные чувства по вопросам, связанным с конфиденциальностью [13]. Обзор политики журналов показывает, что некоторые журналы фактически требуют, чтобы все материалы были общедоступными до публикации результатов исследования. Это требование может оказать сильное влияние на результаты исследования, поскольку раскрытие такого типа информации для некоторых типов биобанков может представлять потенциальный и реальный риск нарушения конфиденциальности (например, для популяционного биобанка). Если мы предположим, что публикация результатов исследования требует публичного раскрытия всего материала, включая генетику и даже информацию о родословной, можно предположить, что

использование относительно небольшого количества генетических маркеров и перекрестное сравнение с родословной может привести к серьезному нарушению конфиденциальности и возможности неправомерного использования такой информации [5].

Протокол каждого исследования, в котором планируется использование хранящихся в биобанках биологических материалов человеческого происхождения и сопутствующих данных, необходимо подавать на экспертизу в Комитет по этике. Комитет должен удостовериться в том, что предлагаемое использование таких материалов подпадает под сферу действия условий, с которыми согласился донор (субъект исследования), если он предоставил широкое информированное согласие для будущих исследований. Если же предлагаемый способ использования выходит за рамки разрешенного научного применения, то требуется получение повторного индивидуального информированного согласия [2].

Комитет по этике может отменить требование о получении индивидуального информированного согласия для проведения исследований на архивных биологических материалах прошлых периодов, если соблюдены три условия [2]:

- 1) без изменения указанного требования или отступления от него выполнение данного исследования представляется невозможным или практически неосуществимым;
- 2) данное исследование обладает важной социальной ценностью;
- 3) данное исследование сопровождается не более чем минимальными рисками для участников.

Комитеты по этике являются гарантией интересов субъектов и поэтому играют очень важную роль в биобанкировании. Развитие биобанков и их интеграция зависят от комитета по этике. Роль комитета по этике имеет решающее значение для обеспечения общественного доверия к биобанкам.

Большое внимание следует уделять подготовке к экспериментам – требованиям к квалификации лиц, местам проведения, принятию необходимых мер предосторожности и т.д. Этот аспект довольно хорошо на организационном, нормативном и этическом уровнях проработан применительно к клиническим исследованиям лекарственных препаратов для медицинского применения, хуже – к другим средствам медицинского применения.

Согласно Кодексу профессиональной этики врача РФ [14], врач обязан добросовестно выполнять весь комплекс лечебно-

диагностических мероприятий независимо от пола, возраста, расовой и национальной принадлежности пациента, его социального статуса и материального положения, вероисповедания и политических взглядов человека. Однако в условиях рыночной экономики, довольно жестких требований, предъявляемых к назначениям, важнейшую этическую норму осуществлять весьма не просто. Ряд условий для проведения тех или иных манипуляций, в том числе диагностической направленности, закреплён подзаконными актами, обязательными для исполнения. Однако они касаются в основном «обычных» медицинских вмешательств, не связанных с научной работой. При отсутствии в медицинской организации необходимых условий и ресурсов врач обязан направить пациента в соответствующее медицинское учреждение (организацию). Речь идет о правильной маршрутизации пациентов, знании мест дислокации профильных центров и врачей-генетиков.

Еще одна дискуссионная область, получившая особую актуальность в последние годы в связи с развитием генетических и геномных исследований, – этические аспекты информированного согласия на генетические (геномные) исследования. Не вызывает дискуссий положение о том, что если генетические (фармакогенетические) и / или геномные исследования в рамках конкретного протокола исследования являются облигатными (обязательными) процедурами, то достаточно одного документа – информационного листка пациента с формой информированного согласия. В этой форме должна быть представлена вся информация о целях и задачах исследования, и пациент либо соглашается на участие в нем, в том числе с обязательными процедурами, касающимися исследования генов испытуемого, либо не соглашается. В тех случаях, когда генетические (фармакогенетические) и / или геномные исследования в рамках конкретного протокола исследования являются факультативными (необязательными) процедурами, для них может быть рекомендована отдельная форма информированного согласия.

Список литературы

1. Поздняков Н.О., Мирошников А.Е., Поздняков С.О. Этические вызовы биобанкинга // Медицинская этика. – 2020. – № 1. – С. 72–76.
2. Руководство для членов Комитетов по этической экспертизе исследований : Руководящий комитет по биоэтике. – Совет Европы, 2012. – 63 с. – Режим доступа: <https://rm.coe.int/1680307ec3>

3. *Наделяева И.И.* Перспективы развития биобанков и генетических исследований : этические аспекты // Ремедиум. Журнал о российском рынке лекарств и медицинской технике. – 2020. – № 4–6. – С. 6–15. – Режим доступа: <https://clck.ru/UgXVk>

4. Guidance on broad consent under the revised common rule // U.S. Department of Health and Human (HHS) Services Secretary's Advisory Committee on Human Research Protections (SACHRP). – HHS.gov. – 2017. – July 26.

5. Ethical aspects of human biobanks : a systematic review / Budimir D. [et al.] // Croatian medical journal. – 2011. – Vol. 52, N 3. – P. 262–279. – DOI: 10.3325/cmj.2011.52.262.

6. Международная декларация о генетических данных человека // ООН. – Режим доступа : https://www.un.org/ru/documents/decl_conv/declarations/genome_dec.shtml

7. *Васильев Г.С.* Человеческий биоматериал как объект права // Правоведение. – 2018. – Т. 62, № 2. – С. 308–361.

8. Федеральный закон «Гражданский кодекс Российской Федерации» от 30.11.1994 года № 51-ФЗ (с изменениями на 31 июля 2020 года). – Режим доступа: <https://clck.ru/UC4a2>

9. Федеральный закон № 180-ФЗ от 23.06.2016 г. (ред. от 03.08.2018 г.) «О биомедицинских клеточных продуктах». – Режим доступа: <https://clck.ru/UgLC2>

10. Этическая экспертиза биомедицинских исследований : руководство для комитетов по этике / Абросимова М.Ю. [и др.] ; под общ. ред. А.Л. Хохлова. – 3-е изд., перераб. и доп. – М.: Изд-во ОКИ, 2021. – 792 с.

11. Определения геномных биомаркеров, фармакогеномики, фармакогеноетики, геномных данных и категорий кодирования образцов (ICH E15). Перевод: PharmAdvisor, версия перевода от 03.07.2018. – Режим доступа : <https://clck.ru/UfVQa>

12. Руководство по взятию геномных проб и управлению геномными данными (ICH E18). Перевод: PharmAdvisor, версия перевода от 03.04.2018. – Режим доступа: <https://clck.ru/UfVTd>

13. Public access to genome-wide data : five views on balancing research with privacy and protection / Church G. [et al.] // PLoS Genetics. – 2009. – Vol. 5 (10):e1000665.

14. Кодекс профессиональной этики врача [Электронный документ] // Электронный фонд правовых и нормативно-технических документов. – Режим доступа : <https://docs.cntd.ru/document/561281077>

СОЦИАЛЬНО-ПСИХОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ РАЗВИТИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ТЕХНОЛОГИЙ В МЕДИЦИНЕ

А.Ю. Долгов

ГЕНОМНАЯ МЕДИЦИНА В РОССИИ: ЭТОС НАУКИ, ГОСУДАРСТВЕННЫЕ ИНТЕРЕСЫ И ОЖИДАНИЯ ПАЦИЕНТОВ¹

Аннотация. В главе представлены результаты социального исследования состояния геномной медицины в России. Основное внимание уделено ключевым коллективным акторам этой области – ученым, которые находятся на передовой получения новых знаний, и пациентам, которые являются конечными получателями пользы от этих знаний. Рассмотрена также роль государственного участия в развитии геномной медицины в России. Приводятся фрагменты исследовательских интервью со специалистами в области геномной медицины и родителями детей с диагностированными врожденными заболеваниями.

Ключевые слова: геномная медицина; пациенты; орфанные заболевания; реабилитация; биоэтика.

Введение

Идеи о существовании элементарных единиц наследственности и изменчивости получили множество различных философских, медицинских и научных описаний и обоснований. Догадки о молекулярных основах жизни и / или принципах наследственности можно обнаружить уже в трудах древнегреческих и древнеримских философов (у Аристотеля, Демокрита, Эпикура, Лукреция) и врачей (у Асклепиада Вифинского и Сорана Эфесского)

¹ Исследование выполнено за счет гранта Российского научного фонда (проект № 19-18-00422).

(подробнее об этом см.: [1]). Благодаря открытиям в молекулярной биологии, сделанным преимущественно в XX и XXI вв., сегодня ключевую роль в понимании механизмов наследственности и мутаций в организме играют понятия гена и генома.

Знания о гене и геноме стремительно переходят из научных лабораторий в повседневную жизнь: развивается сфера геномной медицины, расширяется рынок потребительской геномики, отсылки к генетике часто встречаются в массовой культуре (в рекламе, кино и т.д.). Доступность потребительской геномики становится поводом для множества публичных и научных дискуссий о персональной идентичности, «генетической ответственности» в семейно-родственных отношениях, «праве не знать» свою генетическую информацию, автономии пациента в «медикализованном обществе» и др. [2]. Еще один аспект «генетизации общества» [3] связан с предложением некоторыми адептами генетики универсального объяснения всех сторон жизни человека – биологической, психической, социальной, культурной.

За пределами исследовательских лабораторий и институтов у генетики как автономной области научного знания со своими внутренними правилами и логикой развития возникают разнообразные репрезентации и образы (в обыденных представлениях, в политической и медиариторике и т.д.). В их создании главную роль играют такие коллективные акторы, как государство [4; 5], СМИ [6; 7; 8], пациенты и получатели медицинских услуг [9; 10; 11]. Таким образом, можно сказать, что не существует единого универсального понимания генетики – оно по-разному конструируется в различных сферах деятельности людей. При этом генетика (и шире – гены) встроена в ассамбляжи или сети взаимодействий, с помощью которых создается социальный порядок [12], т.е. многообразие описаний складывается в некую общую сборку смыслов, представлений и нарративов.

Медицина и биотехнологии неоднократно попадали в фокус социальных исследований как области, порождающие разные способы описания своих объектов. Как показано в исследовании А. Мол, в отличающихся практиках диагностики и лечения возникают различные версии заболеваний и соответствующие им реальности, иными словами, мы имеем дело с онтологической множественностью [13]. Исследовательница описывает, как «медицина приспособляется к своим объектам, взаимодействует с ними и формирует их в разнообразных изменчивых практиках» [13, с. 21].

Таким образом, объект (в исследовании А. Мол – атеросклероз) может «многообразно проявлять себя», но в итоге он собирается во что-то одно [13, с. 217].

Говоря об эффекте множественности проявления болезни на уровне культурных систем, А. Клейнман отмечает, что медицинские специалисты предлагают для ее лечения объяснения, содержащие техническую информацию, и способы лечения, являющиеся техническими «починками». Пациенты же помимо лечения симптомов ищут «социально значимые объяснения и психосоциальное лечение заболевания». Таким образом, специалисты говорят о болезни с точки зрения биологических функций и поведения (disease), а пациенты и их семьи – на языке опыта, распространенного в культуре (illness) [14].

Изучая конкурирующие логики в здравоохранении, Р. Скотт предлагает рассматривать здравоохранение как «организационное поле», что поможет выделить: «1) важность организаций для социальных акторов; 2) роль политических процессов (как общих социетальных, так и специфичных для данного поля) для поддержки и ограничения систем производства и потребления; 3) влияние культурно-когнитивных и нормативных факторов, формирующих мировоззрение, интересы и действия хозяйственных акторов; 4) способы организации хозяйственной деятельности в относительно обособленных кластерах с четкими границами» [15, с. 28–29]. Такой подход, отмечает автор, позволяет увидеть «сообщества организаций, разделяющих общую систему смыслов и взаимодействующих друг с другом с большей устойчивостью и интенсивностью, нежели с агентами за пределами поля» [15, с. 29].

Разные способы объяснения заболевания через обращение к генетике фиксируются также на уровне ситуаций непосредственного взаимодействия между врачом и пациентом. А. Широков, опираясь в своем исследовании на этнометодологию и конверсационный анализ при наблюдении за взаимодействием врача-генетика и пациента, описал, как врач сообщает информацию пациенту и какую роль в этом процессе играет пациент, демонстрирующий свое понимание или непонимание. Внимание исследователя сфокусировано на эпистемической и коммуникативной асимметриях, которые возникают во взаимодействии врача-генетика и пациента [16].

Таким образом, можно говорить о множественности проявления генетического знания на разных уровнях: культурном, институциональном и организационном, на уровне социальных практик

и ситуаций непосредственного взаимодействия. В главе показаны различные способы описания геномной медицины в России. Хотя они формируются в разных дискурсивных и институциональных рамках, они, тем не менее, не полностью автономны и во многих отношениях взаимозависимы. Именно в области геномной медицины происходит наиболее тесное пересечение научного знания, обыденных коллективных представлений и государственного участия, которое проявляется как в регламентах и надзоре, так и в финансировании и конкретных мерах поддержки. Основное внимание в главе уделено ключевым коллективным акторам этой области – специалистам в области медицинской генетики / геномики и генетики человека как тем, кто находится на передовой новых знаний, и пациентам, которые являются конечными получателями пользы от этих знаний. Рассмотрена также роль государственного участия в развитии геномной медицины в России.

Метод исследования

Для того чтобы разобраться с поставленными вопросами, были проведены 13 экспертных интервью¹ и семь интервью с пациентами. Представленное исследование не претендует на репрезентативность и нацелено на предварительное выявление основных проблем, с которыми связано развитие геномной медицины в России. Экспертные интервью проводились летом 2020 г. по видеоконференцсвязи. Экспертами стали российские ученые и врачи-генетики из Москвы (9), Новосибирска (2), Санкт-Петербурга (1) и одной из региональных столиц² (1). Семь из них специализируются в области фундаментальных научных исследований, пятеро помимо работы в науке – практикующие врачи. Возраст – от 27 до 58 лет; семеро экспертов – мужчины, шестеро – женщины; 12 экспертов работают в государственных научно-исследовательских институтах и университетах, один эксперт – в частной медицинской организации. Приглашение принять участие в интервью рас-

¹ Результаты анализа экспертных интервью ранее были представлены в статье: Долгов А.Ю. «На этом пути возможны разные неприятности»: что специалисты говорят о медицинской генетике в России (по результатам экспертных интервью) // Праксема. Проблемы визуальной семиотики. – 2021. – №3 (29). – С. 97–115.

² Город не указан с целью сохранения анонимности эксперта.

сылалось ученым по электронной почте. Беседа строилась вокруг сюжетов, связанных с проблемами и перспективами развития генетики человека, медицинской генетики и геномной медицины в России, с участием государства в поддержке исследований и с готовностью людей к внедрению генетических технологий в их повседневную жизнь.

Также было проведено семь интервью с пациентками (летом 2020 г. и летом 2021 г.): пять – по видеоконференцсвязи в форме глубинного интервью с матерями детей, имеющих редкие врожденные заболевания; два – в письменной форме в мессенджере социальной сети со взрослыми пациентками (у одной из них – диагностированное врожденное заболевание, другой было рекомендовано пройти генетическое тестирование в диагностических целях, поскольку генетическое заболевание у нее не выявлено). Возраст информанток – от 34 до 46 лет. Все информантки были найдены через тематические группы в социальных сетях (сообщества пациентов или участников, интересующихся генетикой и геномной медициной). Основные вопросы, задаваемые информанткам, касались опыта взаимодействия с врачами, государственной поддержки людей с врожденными орфанными заболеваниями, ожиданий пациентов от генетических исследований.

Ученые о неопределенности применения генетических технологий, биоэтике и государственном регулировании

Если говорить о главных ограничителях и регуляторах деятельности ученых, которые упоминались экспертами в интервью, то можно выделить три основных пункта: 1) неопределенность; 2) этические ограничения; 3) государственное регулирование.

Неопределенность заложена в саму суть исследовательской работы. Рассматривая проблему неопределенности, американский генетик Р. Пайерц указывает на неизбежность ее возникновения в рамках приращения знаний о геноме, несмотря на то что современная медицина ориентирована на максимальную точность и однозначность диагностики и терапии. Поскольку «наша способность исследовать человеческий геном на все более детализированных уровнях возрастает, возрастает и вероятность столкнуться с неопределенностью значения полученной информации», – отме-

чает ученый [17, р. 133]. Именно поэтому концепция неопределенности наиболее адекватно отражает нынешний этап развития генетики / геномики человека и их практического применения в медицине. В интервью российские эксперты отмечали, что, несмотря на растущий объем знания и большой потенциал его практического использования, до конца непонятно, к каким последствиям может привести применение генетической терапии и тем более генетического редактирования.

«...Наступило время, когда заговорили о редактировании и возможности его применения, а это вызывает еще больше вопросов. То есть, с одной стороны, это такая вроде как прорывная волна очень мощная, а с другой стороны, она вызывает массу опасений и массу, в общем-то, вариантов развития событий. Я думаю, что никто толком не может сказать, насколько это вообще работает, какие-то отдельные примеры есть, но вот как эта ситуация будет развиваться дальше, не очень понятно <...>. И вообще, вмешиваться в эволюцию – это дело такое, очень опасное, потому что, даже если нам кажется, что мы поняли, как это работает, совершенно непонятно, как это реально получится и чего мы еще не знаем» (жен., 39 лет, Москва, зав. лабораторией, канд. биол. наук, стаж – более 16 лет)¹.

В одной из бесед эксперт связала проблему неопределенности с относительно небольшим количеством времени, в течение которого проводились клинические испытания: *«И когда говорят “редактирование генома уже есть” – да, но мы не знаем, к чему это приведет. И не знаем, к чему приведет экстракорпоральное оплодотворение, у нас нет отдаленных результатов. Еще не умер, как говорится, первый ребенок, который зачат ЭКО, он еще не дожил до старости» (жен., 50 лет, Новосибирск, зав. кафедрой, врач-генетик, д-р мед. наук, стаж – 27 лет).*

С точки зрения ученых, неопределенность последствий не может остановить развитие генетики, но она является важным фактором, влияющим на осторожный и продуманный характер их исследовательских и практических решений. Таким образом, неопределенность выступает в качестве ограничительной категории

¹ В скобках после цитат из высказываний экспертов указаны их пол, возраст, город, должность, ученая степень и примерный стаж научной работы в области генетики человека и / или медицинской генетики, геномной медицины.

как на уровне фундаментальных научных поисков, так и на уровне конкретных клинических практик.

Всё это также связано с пониманием учеными этических ограничений, с которыми они сталкиваются в своей работе. Среди российских биоэтиков есть мнение, что традиционные представления о презумпции моральной добродетели ученого должны быть пересмотрены, поскольку непредсказуемость результатов исследований, учитывая их неконтролируемый потенциал, становится все опаснее [18, с. 80–81]. Между тем в интервью эксперты отмечали эффективность саморегуляции профессионального сообщества, которое коллегиально, ориентируясь на суверенитет научного познания, способно решать спорные вопросы, касающиеся применения новых методик в клинических испытаниях. При этом они признавали важность правового регулирования сферы генетических исследований и значение преобладающих в обществе моральных представлений о том, что допустимо, а что нет.

«Моральные нормы совершенно точно тормозят развитие генетики <...>. Но если бы их не было, что бы было? Все-таки это зависит от общества. В каждом общественном временном периоде свои этические нормы. Сегодня они – такие, завтра они – такие, и кто знает, как всё это изменится со временем <...>. Если эти нормы существуют, если я их не буду соблюдать, то я буду выглядеть плохо в глазах генетического сообщества, меня никто не будет уважать, я не буду нормально работать <...>. Но так как общество считает, что правильно делать так, как сейчас правильно делать, значит – так правильно» (жен., 28 лет, Москва, научный сотрудник, врач-генетик, стаж – 2 года).

«...Экспериментировать с человеческими эмбрионами – здесь <возникают> этические проблемы <...> должны быть крайне строгие показания к таким исследованиям <...>. Но опять же ситуация какая-то непонятная. Закона, запрещающего или разрешающего, у нас ни того, ни другого нет в отношении таких экспериментов. Но я так понимаю, эксперименты все равно идут. В общем, наверное, здесь надо как-то регулировать эти вещи и все-таки сдерживать людей <...>. Ученый, прежде всего, должен оценить риск, а не первым, вторым, третьим в мире показать, что да, что-то, кто-то родился с каким-то редактированием» (муж., 49 лет, Москва, зав. лабораторией, канд. мед. наук, стаж – более 20 лет).

«И потом, чрезмерные ограничения все-таки только замедляют развитие науки, вот что. Они ее не остановят все равно, поэтому тут важно соблюсти баланс. Можно, так сказать, зная квантовую физику, ядерную физику, сделать атомную бомбу, а можно – атомную электростанцию. Поэтому зло-то не в самих знаниях, а в том, как их применяют» (муж., 54 года, Новосибирск, зав. лабораторией, д-р мед. наук, стаж – 25 лет).

Врач-генетик, ссылаясь на собственную медицинскую практику, отметил, что информирование пациентов – важный профессиональный принцип, который строго соблюдается в медицинском сообществе. И это также является одним из важных элементов этической проработки клинических решений.

«Какие-то сложные вопросы можно разбирать совместно со специалистами. Но, безусловно, в любом вопросе мы, как врачи, преследуем так называемое недирективное консультирование. Наша задача – предоставить информацию о том, что может быть при таком выборе и что – при другом. Последний выбор всегда остается за пациентом, за его родителями, и никто никогда не будет влиять на него» (муж., 27 лет, Москва, научный сотрудник, врач-генетик, стаж – 5 лет).

Таким образом, развитие научного и медицинского знания взаимосвязано с развитием повседневного знания о генетике. Ученые и врачи-генетики заинтересованы в том, чтобы люди разбирались в общей информации о генах и геноме, поскольку только так они смогут принимать ответственные решения, касающиеся их жизни и здоровья.

Не менее важная тема в интервью с экспертами – взаимодействие с регулирующими государственными органами и в целом – отношение политиков и государственных деятелей к развитию науки и технологий в стране. Недостаточное финансирование и бюрократизированность – это общие проблемы, о которых сейчас говорят многие российские ученые. И специалисты, принявшие участие в интервью, не являются исключением. Для некоторых из них эти проблемы настолько очевидны, что они не считали необходимым подробно останавливаться на их обсуждении, поскольку «и так все понятно».

«Специфические российские проблемы для развития генетики такие же, как и для всей науки. Это – финансирование, и конец. То есть грустные люди, без мотивации, грустные бедные уче-

ные (жен., 28 лет, Москва, научный сотрудник, врач-генетик, стаж – 2 года).

«Скажем так, проблемы с закупками, бывает, с отчетностью, проблемы со сроками доставки реагентов. Но это уже давно известные проблемы, я в них не буду погружаться. Но если бы это было решено на государственном уровне, то облегчило бы нам задачу. И мы бы быстрее работали, <...> меньше отставали от Запада (муж., 49 лет, Москва, зав. лабораторией, канд. мед. наук, стаж – более 20 лет).

Судя по высказываниям экспертов, на сегодняшний день государственное регулирование в сфере генетических исследований носит противоречивый и непоследовательный характер. С одной стороны, есть ощутимая зарегламентированность медицинской практики и избыточный контроль за исследовательской работой, с другой – ученым и врачам часто не хватает нормативно-правовой базы для принятия решений в сложных случаях, связанных с клиническими испытаниями и лечением пациентов. Вопрос с достаточным уровнем финансирования пока тоже остается нерешенным, несмотря на улучшение ситуации в последние годы. Ученые также высказывали опасения по поводу возможных ограничений международного сотрудничества, поскольку оно – «ключ к нашему продвижению» (жен., 28 лет, Москва, научный сотрудник, врач-генетик, стаж – 2 года).

Пациенты о неопределенности диагноза, сложностях реабилитации и «невидимости» для систем государственной поддержки

Как и эксперты, пациенты, столкнувшиеся с врожденными заболеваниями, диагностируемыми с помощью генетических исследований, говорили в интервью о проблеме неопределенности. Только для них эта неопределенность была иного типа. Если для ученых новые знания стимулируют постановку все новых и новых исследовательских вопросов, постоянно расширяющих сферу неизвестного / неопределенного, то для пациентов информация, которую они получают благодаря генетической диагностике, фактически становится единственной основой для принятия дальнейших решений по поводу лечения болезни. Без этих знаний о диагнозе пациентам и их лечащим врачам часто приходится действовать

практически наугад в борьбе с болезнью и ее симптомами. Иногда из-за незнания диагноза неправильно подобранный метод лечения может еще сильнее ударить по организму пациента. Поставленный диагноз, даже при том что на данный момент могут отсутствовать методы лечения и терапии, становится для родителей детей с врожденными заболеваниями хоть каким-то разъяснением той абсолютно непонятной ситуации, с которой они столкнулись.

«Так как мы узнали диагноз ребенка, когда ему было три недели, а представляете, если бы не был открыт этот синдром? Так как ранняя постановка диагноза, мы смогли принять очень много мер <...>. А представляете, если бы мы этого не знали? <...> Я такой человек, вот я знаю врага в лицо, и начинаешь как-то действовать. В общем мне кажется, неопределенность – это самое ужасное» (мама ребенка с синдромом Прадера-Вилли, 39 лет, ЦФО)¹.

«Оно <знание диагноза> мне дало понимание, в какой части мы двигаемся. Моя задача на данный момент не излечить синдром Ретта, потому что сейчас лечения как такового нет, лекарства, а не ухудшить состояние дочери, приобрести определенные навыки, довести ребенка в хорошей ситуации до выхода лекарства. <...> А мы все прошли до диагноза то, что мы кололи, не зная о диагнозе. Многие этими препаратами вызвали в конечном итоге потом эпилепсию. Даже ради этого стоило сделать ранний скрининг» (мама ребенка с синдромом Ретта, 46 лет, ЦФО).

Основные надежды родителей в борьбе с заболеваниями их детей связаны с ожиданием научных открытий, которые позволят если не полностью избавиться от недуга, то хотя бы минимизировать его последствия и нейтрализовать самые тяжелые симптомы. Конечно, речь идет не о бездейтельном ожидании – родители стремятся пользоваться всеми возможностями, для того чтобы их дети могли проживать максимально полную и достойную жизнь в сложившихся обстоятельствах.

¹ В скобках после цитат из высказываний пациентов указаны основные сведения о них, а также округ их проживания. В этой статье упоминаются следующие округа: ЦФО – Центральный федеральный округ; УФО – Уральский федеральный округ; ПФО – Приволжский федеральный округ. Города проживания не указываются с целью сохранения анонимности информанток.

«Я бы хотела, чтобы были эти “генетические ножницы”¹ быстрее. Я почитала, там такие чудеса делают. Но я прекрасно понимаю, получается, что благодаря им можно вообще идеальных людей делать» (мама ребенка с синдромом Марфана, 40 лет, ЦФО).

«...я даже надеюсь, что я верну ей речь, потому что, если я верну ей речь, я сделаю всё, чтобы она пошла с первого класса в общеобразовательную школу. Чтобы она уже жила нормальной жизнью, как обычная девочка» (мама ребенка с синдромом Ретта и ребенка с делецией², 33 года, УФО).

Очень часто проблема с неопределенностью диагноза, со слов информанток, возникает из-за нехватки квалифицированных и заинтересованных специалистов, которые своевременно могут распознать симптомы, направить пациентов на генетическое тестирование, предложить подходящий метод терапии. И эта проблема сильнее проявляется в провинции, поскольку в Москве ситуация с обеспеченностью кадрами обстоит получше.

«<Врач> все стандартно, в рамках нашего синдрома рассказывал, и все, а так, что хочу сказать, из коммуникаций именно с генетиками, нам в этом отношении везло как-то, всегда попадались адекватные, и очень комфортно мне было с ними общаться, проблем не было» (мама ребенка с синдромом Прадера-Вилли, 39 лет, ЦФО).

В регионах пациенты с врожденными орфанными заболеваниями часто остаются наедине с недугом, поскольку врачи не всегда предлагают решение возникших у них проблем.

«Мне честно, откровенно генетики в <название города> сказали, что наш синдром Марфана – это не их уровень. Не региональный уровень, они честно это говорят. Вот они его посмотрели, так

¹ Речь идет о новой технологии редактирования геномов CRISPR/Cas9, с помощью которой можно направленно «разрезать» ДНК в участках, выбранных ученым.

² В семье этой женщины в разные периоды жизни родились два ребенка с врожденными аномалиями. Одному из них был поставлен диагноз «синдром Ретта», у второго была выявлена делеция (потеря участка хромосомы). Во втором случае из-за недостаточной изученности этой редкой проблемы и отсутствия четких регламентов по выработке медицинских заключений был поставлен диагноз «аутизм». По словам матери, семья из-за этого сталкивается с трудностями в лечении и реабилитации, поскольку их диагноз воспринимается, скорее, как «психическое расстройство», а не как редкое генетическое заболевание.

же как и мы с вами можем просто посмотреть» (мама ребенка с синдромом Марфана, 40 лет, ЦФО).

«Я была у врача-генетика только два раза, оба были неудачными. Разговаривали со мной нехотя, поэтому с тех пор я не хожу к этим врачам. Просто живу и принимаю себя такой, какая есть» (женщина с диагностированной болезнью Шарко – Мари – Тута, 41 год, ПФО).

Для некоторых пациентов проблема усугубляется тем, что даже после установления диагноза они остаются «невидимыми» для государственной системы льгот и поддержки, поскольку их редкие заболевания часто не зафиксированы в государственных перечнях заболеваний, позволяющих получать лекарства и реабилитацию за счет бюджетных средств.

«Очень многим родителям с детьми с генетическими заболеваниями трудно. <...> Инвалидизацию хотя бы сделали. На какой-то период бессрочный. Потому что поддержки на самом деле нет» (мама ребенка с синдромом Нунан, 34 года, ЦФО).

«Наша семья вообще никакой поддержки не имеет от государства. У нас многодетная семья, папа работает, я сижу занимаюсь детьми. Мы по нашей <...> области не считаемся малоимущими» (мама ребенка с синдромом Марфана, 40 лет, ЦФО).

Стоит отметить, что в 2020–2021 гг. проблема орфанных заболеваний стала активно обсуждаться на самом высоком государственном уровне. 6 января 2021 г. В.В. Путин подписал указ о создании фонда «Круг добра»¹. Теперь этот специальный государственный внебюджетный фонд может оплачивать детям с редкими тяжелыми заболеваниями в возрасте до 18 лет проведение дорогостоящих хирургических операций (в том числе за рубежом), лекарственные средства, реабилитацию.

На момент проведения интервью проблемы с реабилитацией сильно волновали родителей, детям которых из-за врожденного заболевания требовался особый уход и специальная форма обучения. В интервью возникала тема не столько нехватки реабилитационных центров, сколько отсутствия узкопрофильных специалистов, у которых есть опыт работы с детьми с орфанными заболеваниями.

¹ См.: Указ о создании фонда «Круг добра» для поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) // [Kremlin.ru](http://kremlin.ru). – 2021. – 6 января. – Режим доступа: <http://kremlin.ru/acts/news/64863> (дата обращения: 01.09.2021).

«Я ребенка возила два раза на реабилитацию в Словакию, просто потому что в России не брали. Не брали не потому, что у нас нет реабилитационных центров. Мы там проходили терапию, как дети с ДЦП и так далее. <...> Мы поехали. Ребенок после первой же реабилитации стал есть» (мама ребенка с синдромом Нунан, 34 года, ЦФО).

«Нам дали тьютора. Там, конечно, не дается образование. Но я так понимаю, это не по теме, это уже просто крик души моей, что все равно не дают то образование, которое требовалось бы для ребенка для лучшего результата» (мама ребенка с синдромом Ретта и ребенка с делецией, 33 года, УФО).

Таким образом, люди, столкнувшиеся с врожденными заболеваниями у себя или своих детей, с одной стороны, зависят от открытий в науке и разработки передовых методов лечения, а с другой – от традиционных способов государственной поддержки. Они не всегда могут получить качественную медицинскую помощь и реабилитацию, часто им приходится рассчитывать только на себя, поскольку они остаются «невидимыми» для систем социальной защиты из-за неэффективно действующих бюрократических регламентов и процедур.

Генетические исследования и возрастающее государственное участие

Сфера генетических исследований в России прошла через сложные этапы становления и развития. Она пережила «лысенковщину» 1930-х годов, когда ее подчинили интересам советской идеологии [19], и возродилась только в середине 1960-х годов, когда стало возможным появление новых научных направлений, в том числе медицинской генетики [20]. В 1990-е годы в условиях затяжных экономических и политических трансформаций генетика, как и вся наука в стране, оставалась невостребованной и недофинансированной.

Сейчас интерес к результатам генетических исследований заметно возрастает. На государственном уровне в генетике видят прежде всего потенциал для обеспечения конкурентоспособности страны. Один из экспертов в интервью назвал три главных направления – безопасность, сельское хозяйство и биомедицина,

которые обуславливают интерес государства к результатам генетических исследований.

«Я думаю, в руководстве это понимают, т.е. безопасность, сельское хозяйство и биомедицина – вот эти три кита современной постиндустриальной эпохи, на которых уже базируются все развитые страны, ну, и мы как бы тоже в догоняющих сейчас, но хотим не просто в догоняющих быть, а в лидерах» (муж., 44 года, региональная столица, зав. отделом, рук. лаборатории, д-р биол. наук, стаж – 24 года).

В рамках федеральной научно-технической программы развития геномных исследований российское правительство планирует существенно увеличить количество генетических лабораторий [21]. Президент России В.В. Путин, выступая на совещании, посвященном реализации этой программы, отметил, что она концентрируется не просто на разработке передовых медицинских технологий, но на жизни, здоровье и безопасности людей [22]. Обращение к потенциалу генетики востребовано на государственном уровне, а результаты генетических исследований используются при принятии государственных решений в области здравоохранения и социальной политики (как, например, в случае с созданием фонда «Круг добра»). Таким образом, в ближайшие годы сфера генетических исследований в России будет претерпевать значительные трансформации, поскольку в этом заинтересованы не только ученые, но и политики, а также простые граждане, которые в перспективе будут все активнее пользоваться возможностями геномной медицины.

Заключение

Сегодня геномная медицина находится в фокусе внимания различных коллективных акторов, заинтересованных в максимально возможном раскрытии и использовании ее потенциала. Ученых, специализирующихся в этой области в первую очередь волнует получение нового знания о молекулярных основах жизни. Признавая самоценность и автономность научного знания, они при этом отдают себе отчет в том, что в их работе есть институциональные, профессиональные и этические ограничения, поскольку получаемое ими знание сопряжено с неопределенностью и рисками нанесения вреда людям. В своих исследовательских и клинических решениях и практиках ученые зависят как от госу-

дарственной поддержки и государственного контроля, так и от преобладающих в обществе коллективных представлений о границах вмешательства в естественные процессы жизни. Государство заинтересовано в генетических исследованиях как ресурсе, открывающем перспективы укрепления его конкурентоспособности, поэтому сейчас активно формулируются политические и правовые решения в области генетических исследований. Люди, столкнувшиеся с генетическими заболеваниями, зависят как от результатов исследований ученых, которые могут разработать новые методы лечения и терапии, так и от поддержки государства (мер социальной защиты). Хотя отношение к генетике у этих акторов различно: ученые видят в ней инструмент понимания окружающего мира и жизни, политики – технологию укрепления силы и власти, пациенты – технологию сохранения здоровья, – общие интересы и взаимосвязи между ними стимулировали формирование единого вектора в решении проблем геномной медицины.

Список литературы

1. *Yapjakis Ch.* Ancestral concepts of human genetics and molecular medicine in epicurean philosophy // *History of human genetics : aspects of its development and global perspectives* / Petermann H.I., Harper P.S., Doetz S. (eds.). – Cham : Springer, 2017. – P. 41–58.
2. *Гребенищикова Е.Г.* Потребительская геномика и генетизация общества : переосмысление идентичности, социальных связей и ответственности // *Социологические исследования*. – 2020. – № 2. – С. 13–19.
3. *Богомяжкова Е.С.* «Генетизация» общества : технологии и интересы // *Человек*. – 2016. – № 6. – С. 45–58.
4. *Jones M., Salter B.* The governance of human genetics : policy discourse and constructions of public trust // *New genetics and society*. – 2003. – Vol. 22, N 1. – P. 21–41.
5. *Stemerdinga D., Nahuis R.* Implicit and explicit notions of valorization in genomics research // *New genetics and society*. – 2014. – Vol. 33, N 1. – P. 79–95.
6. *Anderson A.* In search of the Holy Grail : media discourse and the new human genetics // *New genetics and society*. – 2002. – Vol. 21, N 3. – P. 327–337.
7. *Petersen A., Anderson A., Allan A.* Science fiction / science fact : medical genetics in news stories // *New genetics and society*. – 2005. – Vol. 24, N 3. – P. 337–353.
8. *Väliverronen E.* Expert, healer, reassurer, hero and prophet : framing genetics and medical scientists in television news // *New genetics and society*. – 2006. – Vol. 25, N 3. – P. 233–247.
9. “What do you think about genetic medicine?” : Facilitating sociable public discourse on developments in the new genetics / Barns I., Schibeci R., Davison A., Shaw R. // *Science, technology, & human values*. – 2000. – Vol. 25, N 3. – P. 283–308.

10. Hope and despair in pandora's box : perceiving reproductive reward and risk of genetics technologies and information / Dorgan K.A., Williams S.L., Parrott R.L., Harris T.M. // *Women's studies in communication*. – 2003. – Vol. 26, N 1. – P. 88–117.
11. Marcon A.R., Rachul Ch., Caulfield T. The consumer representation of DNA ancestry testing on YouTube // *New genetics and society*. – 2021. – Vol. 40, N 2. – P. 133–154.
12. Kerr A. *Genetics and society : a sociology of disease*. – New York : Routledge, 2004. – 197 p.
13. Мол А. Множественное тело : онтология в медицинской практике. – Пермь : Гиле Пресс, 2017. – 254 с.
14. Клейнман А. Понятия и модель для сравнения медицинских систем как культурных систем // *Социология власти*. – 2016. – Т. 28, № 1. – С. 208–232.
15. Скотт Р.В. Конкурирующие логики в здравоохранении : профессиональная, государственная и менеджеральная // *Экономическая социология*. – 2007. – Т. 8, № 1. – С. 27–44.
16. Широков А. «По-русски говорите» : сообщение информации и обратная связь во взаимодействии врача-генетика и пациента // *Laboratorium : журнал социальных исследований*. – 2019. – № 11(2). – С. 125–148.
17. Pyeritz R.E. A brief history of uncertainty in medical genetics and genomics // *History of human genetics : aspects of its development and global perspectives* / Petermann H.I., Harper P.S., Doetz S. (eds.). – Cham : Springer, 2017. – P. 133–143.
18. Технонаука и этос ученого : контуры этики биобанкинга глазами российского научного сообщества (по результатам опроса специалистов в области биомедицины и смежных видов деятельности) / Вархотов Т.А. [и др.] // *Праксема. Проблемы визуальной семиотики*. – 2018. – N 4. – С. 61–83.
19. Marks J. Lessons from Lysenko // *The Lysenko controversy as a global phenomenon* / Jong-Lambert W., de, Kremontsov N. (eds.). – Cham : Springer, 2017. – Vol. 2. – P. 185–206.
20. Baranov V.S. Concise history of prenatal diagnostic service in Russia // *History of human genetics : aspects of its development and global perspectives* / Petermann H.I., Harper P.S., Doetz S. (eds.). – Cham : Springer, 2017. – P. 233–252.
21. Голикова доложила Путину о планах создать к 2027 году 65 генетических лабораторий // ТАСС. – 2019. – 22 октября. – Режим доступа: <https://nauka.tass.ru/nauka/7028756> (дата обращения: 01.09.2020).
22. Соповещение о развитии генетических технологий в России // *Kremlin.ru*. – 2020. – 14 мая. – Режим доступа: <http://kremlin.ru/events/president/news/63350> (дата обращения: 01.09.2021).

Е.В. Введенская, П.Д. Тищенко

СОЦИОГУМАНИТАРНАЯ ЭКСПЕРТИЗА ТЕХНОЛОГИЙ МИТОХОНДРИАЛЬНОГО ДОНОРСТВА

Аннотация. Предлагается вариант социогуманитарной экспертизы инновационных технологий митохондриального донорства (МД). В качестве примера рассматривается британский опыт легализации МД. Отмечается, что легализация этих инновационных технологий была обеспечена координированными усилиями медиков, представивших доказательство их эффективности и безопасности, и биоэтиков, задача которых заключалась в выстраивании системы надлежащего правления (good governance). С биоэтической точки зрения оценена роль терминологии, конкретных технологических подходов и места МД в системе вспомогательных репродуктивных технологий (ВРТ). Обсуждены проблемы возникновения гибридной межнациональной сети вокруг этического-правовых офшоров (Мексика, Украина, Греция).

Ключевые слова: биоэтика, вовлеченность, вспомогательные репродуктивные технологии, митохондриальные болезни, митохондриальное донорство, митохондриально-заместительная терапия, надлежащее правление, эτικο-правовой офшор, социогуманитарная экспертиза.

Введение

Мутации в ДНК митохондрий (мтДНК) вызывают нарушения образования АТФ (аденозинтрифосфата), обеспечивающего энергией процессы жизнедеятельности во всем организме. Митохондриальные заболевания проявляются в разном возрасте, характеризуются полиморфизмом клинических проявлений [1], тяжелым течением и высокой смертностью [2]. Известно 41 заболевание, непосредственно связанное с митохондриальными дисфункциями.

Специфическая терапия для этих заболеваний отсутствует [3]. Их распространенность составляет в среднем один случай на 5 тыс. человек [4]. Кроме того, каждый 200-й здоровый человек является носителем одной из митохондриальных мутаций, которая может быть передана потомству женского пола [5]. Тип наследования митохондриальных заболеваний может быть любым. Существует также значительное число вторичных митохондриальных дисфункций, связанных с широким спектром метаболических и дегенеративных заболеваний, включая болезнь Альцгеймера, слепоту, глухоту, диабет, эпилепсию, болезнь Хантингтона, умственную отсталость, ожирение, болезнь Паркинсона и онкологические новообразования. Хотя развитие технологий секвенирования генома человека позволило создать надежные диагностические методы для определения патологических изменений мтДНК пациентов и их родственников, это не повлияло на появление эффективной терапии. Преимплантационная и пренатальная диагностика, на основе результатов которых предотвращается или прерывается развитие беременности, остаются единственными методами эффективного «лечения».

Вариабельность клинической картины и сложность разработки возможной терапии отчасти объясняются особым «устройством» митохондриального генома. В отличие от ядерного генома, который содержит два типа ДНК (материнской и отцовской), мтДНК существует в огромном числе копий (от 100 до 100 тыс.), каждая из которых может содержать или не содержать патологический ген. Поэтому его экспрессия зависит от количества унаследованных копий с патологическими изменениями. В отличие от гомоплазмии ядерного генома, этот феномен называется гетероплазмией. Гетероплазмия создает серьезные проблемы на пути разработки технологий редактирования митохондриального генома человека, которые в перспективе могут рассматриваться как наиболее эффективные [6].

В настоящее время создано несколько технологий манипуляции с половыми клетками и эмбрионами человека, целью которых является замена патологически измененных митохондрий, присутствующих в женской яйцеклетке, на здоровые, полученные из донорской яйцеклетки. Наша версия биоэтической экспертизы инновационных проектов в данной области сфокусирована на опыте Великобритании – пока единственной страны, легализовавшей эти технологии. Сингапур и Австралия стоят на пороге легализа-

ции. В определенной степени доклады ВОЗ от 12 июля 2021 г., которые фактически дают зеленый свет для начала широкомасштабных интервенций в геном человека, строятся на основе британского опыта. Для того чтобы понять, что разработчики докладов имели в виду под названием «good governance» (надлежащее правление) как условия начала этих экспериментов [7], достаточно обратить внимание на то, какие этапы прошел процесс разработки, легализации и имплементации митохондриальных технологий в Великобритании.

Терминология и этика

В литературе встречается множество различных терминов для обозначения способов терапии наследственных митохондриальных заболеваний: «митохондриальное замещение», «митохондриальное донорство», «ядерная трансплантация», «митохондриальная трансплантация», «митохондриально-заместительная терапия», «трансфер веретена» и ряд других. Особо следует отметить чрезвычайно политизированный и не вполне адекватный термин – «технология создания человека от трех родителей». Нами будет использован термин *митохондриальное донорство* (МД) именно постольку, поскольку он используется в Великобритании, разработавшей и реализовавшей сложную систему организации научных исследований и того, что ранее нами предлагалось обозначать как «социогуманитарное обеспечение инноваций» [8]. ВОЗ эти социальные технологии, как уже отмечалось, обозначил как «надлежащее правление» (good governance).

В чем смысловое преимущество термина МД? Митохондрия и ядро – это органеллы клетки, поэтому их «пересадка» может быть погружена в понятную метафорическую среду языка, так или иначе связанного с органом донорством. Если считать митохондрии клеточными «батареями», то отношения между «донорами» этих «батареек» и их реципиентами имеют ту же структуру, что и отношения доноров почки с их реципиентами. Другие термины, обозначенные выше, не заимствуют у уже разработанных проблем серьезные смысловые ресурсы. Для их имплементации придется начинать сначала, создавая новые смычки с различными по своему содержанию смысловыми полями врачевания. Семантика слова «донорство» предлагает уже отработанную сеть моральных, правовых и социальных квалификаций для новой технологии. Тем

самым происходит языковое освоение инновации, включение ее в зону привычных для профессионалов и обычных людей отношений. Это первый принципиально важный аспект успешной легализации МД в Великобритании: чтобы продвинуть в общество новую технологию, необходимо было создать для нее такое имя, чтобы оно комфортно, без излишних сопротивлений вменялось в уже известную и освоенную семантическую среду.

В США и России чаще используется термин «митохондриально-заместительная терапия» (mitochondrial replacement therapy), подчеркивающий чисто технический смысл процедуры. В свою очередь, словосочетание «ребенок от трех родителей» хотя и встречается в научной литературе, но чаще фигурирует в СМИ как более аттрактивное, привлекающее внимание потребителей информации.

Место МД в системе здравоохранения

Технологии МД с точки зрения их места в системе здравоохранения относятся к вспомогательным репродуктивным технологиям (ВРТ) и предполагают использование методов экстракорпорального оплодотворения (ЭКО). Это организационное уточнение имеет важный этический смысл. Поскольку ВРТ широко используются в практике здравоохранения, то возражения, которые выдвигаются против МД, не имеют общей природы с остальными ВРТ (например, создание для терапевтических целей эмбрионов и их разрушение), хотя и остаются в качестве существенных аргументов против, но *в практическом смысле могут считаться на данный момент решенными*.

Основная цель МД – *снизить риск* передачи митохондриальных наследственных заболеваний потомкам по материнской линии. Дело в том, что нет гарантий, что при переносе ядерного материала из одной клетки в другую не будет перенесено с элементами цитоплазмы определенное количество патологически измененных митохондрий. Поэтому, продвигая технологии МД к легализации, британские разработчики должны были убедиться, основываясь на данных специальных социологических опросов, в том, что у потенциальных пациентов информация о вероятностном характере результата не снижает желание участвовать в эксперименте [9, 65]. Конкретно-научная оценка эффективности и медицинских рисков инновационных технологий входит в компетенции науч-

ного сообщества и органов здравоохранения. Вместе с тем на пути имплементации этой инновационной технологии возникают этические, правовые и социальные риски, обнаружение, оценка и менеджмент которых являются задачей биоэтической экспертизы.

Технические характеристики технологий МД с биоэтической точки зрения

Общая идея различных видов МД заключается в том, чтобы заменить патологически измененные митохондрии на здоровые, полученные от доноров. Эта общая идея реализуется в двух, разных с биоэтической точки зрения формах. В первом случае ядерный материал («веретено деления») будущей матери переносится в донорскую яйцеклетку, освобожденную от своего ядра, но сохраняющую здоровые митохондрии. Во втором – аналогичная процедура осуществляется с оплодотворенными яйцеклетками. Из оплодотворенной яйцеклетки будущей матери переносятся два пронуклеуса (мужской и женский), образовавшиеся после оплодотворения, в оплодотворенную донорскую яйцеклетку, из которой предварительно удалили ее собственные пронуклеусы. Оба вида технологий нарушают запрет на наследуемые манипуляции с геномом человека. Но первый вид технологий кажется относительно более нейтральным с точки зрения другой принципиально важной биоэтической проблемы: можно ли считать эмбрион личностью, обладающей правом на жизнь? В реализации данной технологии происходит разрушение целостности (разложение на части) двух эмбрионов (будущих родителей и донорского) и конструирование из этих частей третьего эмбриона. Это важное препятствие на пути клинического применения МД в таких странах, как США и Австралия, где при наличии технологических возможностей имеются существенные ограничения на манипуляции с эмбрионами человека. Поэтому первый тип технологий иногда рассматривается как «обходной путь», преодолевающий данное препятствие. Не случайно, выбор именно этой технологии первыми пациентами МД был мотивирован именно их религиозными ценностями, запрещающими убивать эмбрионы [9].

Однако для создания эффективной технологии и по первому, и по второму варианту использовались десятки эмбрионов, которые так или иначе создавались для экспериментов и в них гибли.

Во втором типе технологий используются для переноса в здоровую клетку именно пронуклеусы – ядерный материал родителей, который еще не образовал в результате слияния двух пронуклеусов уникальный геном будущего человека. Говорить об индивидууме в такой ситуации невозможно.

Британский вариант легализации технологий МД как опыт надлежащего правления

Три первых зарегистрированных случая клинического использования МД, отмеченные в Мексике, Украине и Греции, характеризуются тем, что они были осуществлены в странах, которые в смысле регуляции МД вполне можно назвать этико-правовыми *офшорами* [10, с. 10]. Вместе с тем наличие технологий и отсутствие нормативных ограничений вряд ли станут предпосылкой бурного биотехнологического прогресса в этих странах, поскольку законы по своему предназначению должны не только *ограничивать* свободу неконтролируемого научного прогресса, но и *обеспечивать права* пациентов, которым оказывается соответствующая помощь, защиту их интересов и интересов их *потомков*. Офшор плохо защищает эти права и интересы. Вместе с тем офшоры могут входить в *схемы медицинского туризма*, предлагая реализацию лишь нелегализованной части медицинских услуг по МД. Так, первый случай рождения ребенка после МД был зарегистрирован в Мексике в 2016 г. Первые процедуры, совпадающие с технологиями ЭКО, были проведены в нью-йоркской клинике (США), процедура МД и рождение ребенка произошли в мексиканской клинике, дальнейший уход за новорожденным осуществлялся в американских клиниках. Похожая схема работает и в Украине. Пациентами обычно выступают граждане Евросоюза (чаще – Швеции). В случае Греции мы имеем вариант совместного исследовательского проекта, заключенного между учеными Испании (где МД не легализованы) и Греции, в которой существует состояние этико-правового офшора [11].

Великобритания стала первой страной в мире, которая не просто легализовала в 2015 г. МД, но и провела как серьезную работу в научной области, разработав относительно надежные технологии, так и большую работу с обществом, которую вполне можно отнести к хорошему *примеру* надлежащего правления, релевант-

ному не только для данной области, но и для всех технологий внесения наследуемых изменений в геном человека. В обсуждении данной проблемы будем ориентироваться на аналитическую статью группы ученых, представляющих Wellcome Centre for Mitochondrial Research (Ньюкасл, Великобритания). Именно в этом Центре отрабатывались технологии МД, здесь же разрабатывались различные формы взаимодействия с обществом, которые обеспечили в 2015 г. легализацию этой технологии в Великобритании [9]. Нужно отметить, что в продвижении законодательных инициатив по легализации МД существовала полезная система разделения труда и кооперации между двумя влиятельными британскими институтами. Управление по контролю репродуктивных и эмбриональных технологий (Human Fertilisation and Embryology Authority – HFEA) обеспечивало экспертную оценку эффективности и безопасности технологий МД. Наффилдский Совет по биоэтике (Nuffield Council on Bioethics) обеспечивал проработку социальных и этико-правовых аспектов [12].

Первая, принципиально важная черта всего законодательного британского регулирования технологий МД заключается в том, что каждый случай заявки на их клиническое применение рассматривается регуляторными органами отдельно (*case by case*). Поэтому не может сложиться ситуация «наклонной плоскости», как сложилась в Нидерландах после легализации эвтаназии. До легализации обсуждалось не больше десяти случаев, а после – более 16 тыс. Британская форма легализации не открывает широко-масштабную возможность реализации этого права, а предполагает учет специфики каждого отдельного случая. Как формируется каждый индивидуальный случай?

Центральным понятием в социогуманитарных науках является понятие *вовлеченности* (*engagement*). Как свидетельствовали работчики, значительную часть исследований составляло совместное вовлечение публики, пациентов и законодателей в процесс превращения технологий МД в клиническую практику. Вовлечение предполагает не только информирование о возможностях терапевтического метода, но и провоцирование дискуссий вокруг вопросов целесообразности, безопасности, эффективности и социогуманитарных проблем. Дискуссия обращает внимание на важные вопросы, мобилизует заинтересованных, объясняет широкой публике смысл инновации, формирует общепонятный язык обсуждений, смягчает противоречия с несогласными как минимум за счет

готовности выслушать и обсудить их возражения. За счет публичных обсуждений последующее законодательное решение оказывается «пациентоцентричным». Фокус внимания сконцентрирован не на обсуждении абстрактных принципов, а на *возможности помочь страдающим людям*. Именно это обстоятельство формирует как центр гравитации сообщество людей, поддерживающих и обеспечивающих легализацию технологий МД. Пока люди спорят о высоких принципах, рождаются и умирают в страданиях реальные дети... Задача ученых и биоэтиков – обеспечить эти дискуссии добротным материалом для обсуждения.

Wellcome Centre было предоставлено право выдавать лицензии на проведение подобного рода клинической практики, что обеспечивает качество предоставляемых медицинских услуг. Работа с общественностью, которая была поддержана основными государственными институтами в сфере здравоохранения, прежде всего включала открытые публичные консультации с пациентами и врачами для выявления различных позиций. Далее для разных социальных групп (от законодателей до домохозяек) проводились семинары, на которых сначала доступно объяснялся смысл новых технологий, а потом выявлялись и описывались позиции по вопросу о том, как можно помочь пациентам, страдающим митохондриальными заболеваниями. «Наша стратегия вовлечения и коммуникации учитывала потенциальные барьеры для вовлечения и обеспечения инклюзивности, включала множество различных форматов – инструкции, информационные бюллетени для пациентов, дни информирования пациентов и приемные дни для граждан» [9]. Были выделены специальные дни для коммуникации с представителями СМИ.

Эта тактика оправдала себя – в парламентских голосованиях ценность защиты интересов страдающих детей возобладала. «Всё это позволило пациентам и пациентским организациям поделиться личным опытом восприятия страданий, связанных с митохондриальными дисфункциями, который раньше был доступен лишь врачам-ученым, работающим в данной области» [9]. Ставилась цель, чтобы решение, которое принимают законодатели и общество в целом, было хорошо информированным и свободно от внешних влияний, связанных, например, с интересами фармацевтических компаний. Для обеспечения адекватного информирования в ассоциации Центром была создана клиника репродуктивного митохондриального консультирования (Mitochondrial Reproductive Ad-

vice Clinics). Очень важно то обстоятельство, что стандартные формы информирования, используемые в Центре, были проверены, обсуждены и уточнены пациентскими организациями и отдельными пациентами. Как уже упоминалось выше, в специальных фокус-группах были изучены последствия информирования в категориях риска, не предусматривающего наличия однозначных решений.

Заключительный аспект, в котором сотрудничество ученых, биоэтиков и пациентов оказалось принципиально важным, касался проблем мониторинга состояния плодов и новорожденных после родов для своевременной диагностики и купирования возможных неблагоприятных последствий (follow up programs). Естественное желание врачей как можно чаще обследовать новорожденных (а потом и детей в разных возрастных группах) было уточнено пациентскими организациями, которые обратили внимание на негативные последствия излишней медикализации. Поэтому основные проверки состояния здоровья будущих детей были вписаны в календарь проверки состояния здоровья детей Национальной системы здравоохранения. Тем самым эти дети не выделялись из общей группы сверстников.

В качестве критического комментария можно отметить, что для продвижения в общественное сознание идей МД была использована упрощенная метафора функции митохондрий в качестве «батареек». Не учитывалась эпигенетическая роль митохондрий в обеспечении экспрессии ядерного генома в норме и патологии. Реальная функция митохондрий более сложная [13]. Будущий человек, созданный с помощью технологий МД, вероятно, получит не только источник энергии от третьего лица, но и своеобразное эпигенетическое «дешифровальное» устройство для считывания и интерпретации определенной части генетической информации ядерного ДНК. Это означает, что биологическая идентичность ребенка и его родителей, по крайней мере отчасти, оказывается под вопросом.

Заключение

Опыт Великобритании в легализации технологий МД свидетельствует о том, что решающую роль играет взаимодействие врачебного и биоэтического экспертного сообщества, которое обеспечивает вовлеченность в сложный делиберативный процесс

различных социальных групп, включая медицинское профессиональное сообщество, пациентские организации и отдельных пациентов, политические партии и СМИ. В результате интенсивных консультаций и обсуждений удалось обеспечить определенный уровень общественного доверия к технологиям МД, разработать законодательство и систему административного управления, позволяющую контролировать каждый конкретный случай их клинического применения. Во многом британская система поэтапной легализации МД соответствует принципам надлежащего правления, рекомендованным ВОЗ в случае имплементации проектов, предполагающих внесение наследуемых изменений в геном человека. Этот опыт может оказаться полезным для разработки отечественной системы надлежащего правления для геномных технологий, учитывающей национальные особенности политической культуры нашей страны.

Список литературы

1. Chinnery P.F., Hudson, G. Mitochondrial genetics // British medical bulletin. – 2013. – Vol. 106, N 1. – P. 135–159.
2. McFarland R., Taylor R.W., Turnbull D.M. A neurological perspective on mitochondrial disease // Lancet neurology. – 2010. – Vol. 9, N 8. – P. 829–840.
3. Treatment for mitochondrial disorders / Chinnery P.F. [et al.] // Cochrane database of systematic review. – 2012. – 18:CD004426.
4. Mitochondrial diseases / Gorman G.S. [et al.] // Nature reviews disease primers. – 2016. – N 2, Article 16080.
5. Pathogenic mitochondrial DNA mutations are common in the general population / Elliott H.R. [et al.] // American journal of human genetics. – 2008. – Vol. 83, N 2. – P. 254–260.
6. Перспективы генной терапии митохондриальных болезней : без CRISPR/Cas9 не обойтись? / Чичерин И.В. [и др.] // Вестник РГМУ. – 2017. – №3. – С. 46–51. – DOI : 10.24075/brsmu.2017-03-05.
7. WHO. Human genome editing : position paper // WHO Expert Advisory Committee on Developing Global Standards for Governance and Oversight of Human Genome Editing. – 2021. – 15 p. – URL : <https://www.who.int/publications/i/item/9789240030404>
8. Тищенко П.Д., Юдин Б.Г. Социогуманитарное сопровождение инновационных проектов в биомедицине // Знание. Понимание. Умение. – 2016. – № 2. – С. 73–86.
9. Scientific and ethical issues in mitochondrial donation / Craven L. // The new bioethics. – 2018. – Vol. 24, N 1. – P. 57–73.
10. Ребриков Д.В. Редактирование генома человека // Вестник РГМУ. – 2016. – № 3. – С. 12–15.

11. The regulation of mitochondrial replacement techniques around the world / Cohen G. [et al.] // Annual review of genomics and human genetics. – 2020. – Vol. 21, N 1. – P. 565–586.

12. *Lewens T.* The division of advisory labour : the case of “mitochondrial donation” // European journal for philosophy of science. – 2019. – Vol. 9, N 1. – P. 2–24.

13. A novel role for mitochondria in regulating epigenetic modification in the nucleus / Smiraglia D.J. [et al.] // Cancer biology & therapy. – 2008. – Vol. 7, N 8. – P. 1182–1190.

А.И. Зуфман

**ПСИХОЛОГИЧЕСКАЯ РАБОТА С РОДИТЕЛЯМИ,
ПРИБЕГАЮЩИМИ К ТЕХНОЛОГИЯМ
ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ
ПРИ ПЛАНИРОВАНИИ СЕМЬИ:
НОВЫЕ ВЫЗОВЫ ДЛЯ ПРАКТИКУЮЩИХ
ПСИХОЛОГОВ¹**

Аннотация: Применение технологий генетической диагностики в ходе планирования семьи становится все более распространенной практикой. Некоторые эксперты воспринимают использование возможностей раннего выявления потенциальных аномалий плода как неотъемлемую часть сознательного отношения к родительству. Иногда подобные процедуры – почти единственный шанс осуществить мечту о рождении здорового ребенка. С ростом распространенности применения подобных технологий увеличивается и количество запросов к практикующим психологам, многие из которых не имеют достаточного объема знаний для работы с родителями, вынужденными проходить через процедуры генетической диагностики. При этом использование подобных процедур часто становится источником дистресса и триггером возникновения психических нарушений, о которых современный психолог должен знать, чтобы обеспечить качественную помощь.

Ключевые слова: генетическая диагностика, коммерческая геномика, пренатальная генетическая диагностика, преимплантационная генетическая диагностика, вспомогательные репродуктивные технологии, психологическое благополучие матерей.

¹ Исследование выполнено за счет гранта Российского научного фонда (проект № 19-18-00422).

Страх рождения больного ребенка, дистресс, вызванный неспособностью выносить беременность из-за генетических отклонений плода, беспокойство из-за «наследственных» заболеваний – все эти негативные переживания входят в список наиболее актуальных для женщин, задумывающихся о планировании беременности или уже беременных. В некоторых случаях (например, при знании о предрасположенности к тем или иным заболеваниям, при наличии в семье уже рожденных детей с тяжелыми отклонениями в развитии, при наличии тех или иных факторов риска) сама мысль о том, что возможно появление на свет ребенка с тяжелыми генетическими или хромосомными синдромами может стать причиной отказа родителей от идеи деторождения.

На сегодняшний день информация о специфических особенностях и ограниченных возможностях детей, рожденных с теми или иными синдромальными нарушениями, становится все доступнее, но уровень поддержки семей, имеющих таких детей, как и уровень развития методов инклюзии для детей с ограниченными возможностями, остается сравнительно невысоким. Поэтому все больше женщин и мужчин испытывают выраженный страх перед появлением на свет ребенка с отклонениями в развитии, особенно если по тем или иным причинам они входят в группы риска. Психологи-консультанты, немедицинские психотерапевты и даже врачи-психиатры регулярно сталкиваются с подобными явлениями в своей практике, хотя часто наличие таких страхов специалисты могут не придавать особого значения, рассматривая их или как нормальные опасения, характерные для людей, планирующих беременность, или как проявления общей тревожности будущих родителей, озабоченных будущим здоровьем своих детей.

В настоящее время благодаря развитию медицинских технологий, будущим родителям доступны разнообразные методы, позволяющие снизить риск появления на свет ребенка с врожденными хромосомными или генетическими отклонениями. В список подобных технологий, в частности, входят методы преимплантационной и пренатальной генетической диагностики, позволяющие заранее выявить возможные аномалии у эмбриона (в первом случае – еще до его внедрения в матку, т.е. до того, как беременность наступит) или плода, дабы исключить (или минимизировать) шансы на рождение детей с тяжелыми пороками или увеличить шансы на вынашивание беременности в случае хронического невынашивания. Кроме того, существует набор протоколов, позволяющих

будущим родителям заранее узнать о возможных рисках, связанных с предрасположенностью к генетическим заболеваниям, чтобы принять взвешенное решение о планировании беременности. Казалось бы, широкое распространение подобных технологий может существенно снизить уровень напряженности и выраженность страхов у семей, планирующих беременность, так как впервые в человеческой истории у людей появилась возможность контролировать этот процесс. Если раньше рождение условно здорового ребенка или ребенка с тяжелыми отклонениями в развитии представлялось случайностью, по меткому выражению многих родителей, своеобразной «лотереей», или проявлением воли тех или иных высших сил, то сейчас доступность генетического тестирования позволяет людям самостоятельно влиять на этот процесс. Тем не менее само наличие подобной возможности и выбора, который теперь возникает перед будущими родителями, формируют новые сложности этического и психологического характера, новые паттерны в динамике семейных отношений, новые страхи и неврозы, с которыми предстоит научиться работать психологам и психотерапевтам.

В этой главе мы намеренно оставляем за кадром биологические и медицинские аспекты применения генетического тестирования в качестве вспомогательной репродуктивной технологии и лишь косвенно касаемся этической стороны использования методов медицинской и потребительской геномики в процессе планирования семьи. В первую очередь нас интересуют закономерности психической жизни семей, вынужденно или добровольно прибегающих к данным технологиям, а также возможные тактики психотерапевтической или консультативной работы с ними.

Гипотетически рождение ребенка с тяжелыми отклонениями или аномалиями развития, в том числе хромосомного или генетического характера, пугает большинство людей, так или иначе планирующих завести семью. Если раньше появление на свет ребенка с особыми потребностями чаще воспринималось как неожиданность, то сегодня все больше родителей испытывают тревогу, связанную с этим риском, заранее – на этапе планирования беременности или в период вынашивания. Чаще подобные страхи беспокоят будущих матерей. Психолог М.В. Сорокин приводит статистику, в соответствии с которой молодые женщины без медицинского образования еще 25 лет назад в среднем оценивали вероятность появления на свет ребенка с теми или иными нарушениями развития в

10–12%; женщины, получившие медицинское образование, предполагали, что риск составляет примерно от 18 до 25% случаев, а при повторном исследовании, проведенном чуть больше десяти лет назад, женщины, вне зависимости от полученного образования, ожидают появления на свет больного ребенка с вероятностью около 35%. При этом мужчины и в конце прошлого века, и сейчас оценивают вероятность рождения больного ребенка в диапазоне от 2 до 5% [1]. Вероятно, именно поэтому факт рождения ребенка с тяжелыми отклонениями чаще становится полной неожиданностью для отцов, что косвенно может являться одним из факторов распада семей после появления ребенка-инвалида. В качестве наиболее распространенных последствий травмы, которую наносит семье в целом рождение больного ребенка, большинство исследователей называют изоляцию семьи от социума, нарушение чувства идентичности и образа Я у родителей, нарушение взаимоотношений внутри семьи (не только между родителями, но и в отношениях с другими детьми, а также с членами расширенной семьи). Именно этого, а также родительского выгорания, распада семьи, невозможности социализации ребенка и, конечно, потенциальной смерти ребенка и связанного с ней симптомокомплекса острой утраты боятся родители, когда говорят о страхе рождения ребенка с теми или иными патологиями развития. По данным, полученным Е.А. Кольцовой [2], у матерей после рождения детей с тяжелыми врожденными заболеваниями часто развиваются симптомы посттравматического стрессового расстройства, которые усугубляются сложностями, связанными с обеспечением более или менее полноценной жизни для ребенка и семьи, нарушениями отношений с внешним миром, зачастую – уходом супруга и (или) потерей работы в связи с необходимостью заботиться о ребенке. Отметим, что свое исследование Е.А. Кольцова проводила на матерях детей, страдающих врожденной эпилепсией. Различные хромосомные и генетические синдромы часто вызывают у потенциальных родителей дополнительные страхи из-за присущего им ореола безнадежности, неизлечимости, из-за ожидания отвержения ребенка со стороны общества, из-за потенциальной невозможности обеспечить ребенку и семье достойное качество жизни. Кроме того, часто срок жизни детей с такими синдромами ограничен, поэтому родители вынуждены сталкиваться еще и со страхом внезапной ранней утраты.

Для того чтобы застраховать семьи от подобных последствий, снизить уровень тревоги будущих родителей и интенсивность страхов, иногда носящих навязчивый характер, разработаны различные технологии генетического тестирования родителей и эмбрионов. Можно было бы предположить, что доступность методов, предотвращающих появление на свет детей с тяжелыми пороками развития, станет способом снижения уровня родительского стресса на этапе планирования. Тем не менее далеко не всегда способность контролировать помогает справиться со страхом и тревогой.

Основные технологии генетического тестирования, применяющиеся на этапе планирования семьи, можно условно разделить на тесты, направленные на анализ генетических особенностей родителей, и тесты, позволяющие изучить геном самого эмбриона: внутриутробно или, в случае преимплантационной генетической диагностики (ПГД), до внедрения в матку при экстракорпоральном оплодотворении (ЭКО).

Современные технологии генетического тестирования для планирования семьи существуют на стыке медицинской и коммерческой геномики. Иногда тесты, позволяющие выявить предрасположенность к рождению детей с тяжелыми хромосомными и генетическими отклонениями, а также тесты, направленные на прицельную диагностику эмбриона или плода, рекомендуются пациентам по назначению врача. Это происходит в случае, если родители входят в группу риска по тому или иному показателю или если в семье уже есть рожденные (или не рожденные) дети с отклонениями, а также при хроническом невынашивании беременности, связанном с тяжелыми пороками развития эмбрионов. Но некоторые коммерческие организации предлагают родителям пройти тестирование без явных медицинских показаний, спекулируя на естественных страхах людей перед тяжелыми генетическими и хромосомными заболеваниями. Генетическая диагностика родителей перед зачатием – одна из самых популярных коммерческих услуг, которая рекламируется организациями в качестве эффективной меры профилактики врожденных заболеваний у будущих детей и возможных осложнений протекания беременности. В качестве дополнительных бонусов некоторые коммерческие лаборатории предлагают будущим родителям заранее узнать о потенциальных талантах и склонностях ребенка, который у них родится. Большинство рекламных текстов описывают свою целевую аудиторию как заботливых, ответственных родителей, которые

вдумчиво и осознанно подходят к вопросу создания семьи. Таким образом, подача материала о данной услуге создает иллюзию безопасности и контроля, дает возможность почувствовать себя хорошими родителями.

На сегодняшний день описание возможностей использования генетических тестов для планирования семьи содержится в рекламных постах большинства компаний, оказывающих услуги потребительской геномики. При создании такого рода рекламы авторы опираются на базовые «болевы́е точки» современных родителей: ответственность, серьезный подход к здоровью (своему и будущих детей), профилактика. Эксплуатируется высокий уровень тревожности родителей, большое количество страхов, связанных со стереотипами о «поздних» детях (сегодня все больше женщин откладывают рождение детей до более зрелого возраста, при этом большинство из них так или иначе находятся под давлением социальных норм и испытывают повышенный уровень тревоги в связи с тем, что по стандартам отечественного акушерства могут попасть в категорию «старородящие»). В некотором смысле цель подобной рекламы – искусственное создание новой социальной нормы, в соответствии с которой естественным проявлением ответственности и заботы о семье становится генетическое тестирование в рамках планирования беременности. По очевидным причинам чаще всего к использованию генетического тестирования при планировании семьи прибегают люди, страдающие тревожностью, люди с отягощенным анамнезом, а также внушаемые и склонные к ипохондрии и гиперконтролирующим моделям поведения. Часто выявление тех или иных рисков (значимость которых в каждом конкретном случае может варьироваться, что не всегда очевидно встревоженным будущим родителям) становится для женщины или для пары дополнительным стрессом, источником тревоги. Безусловно, это может быть выгодно поставщикам медицинских услуг, поскольку открывается «окно» для продаж дополнительных услуг и продуктов, но при этом может негативно отразиться на психическом здоровье женщины (или ее партнера), их самооценке и их субъективном восприятии собственного родительства. Коммерческий характер подобной деятельности, отсутствие четкой маршрутизации пациента и нехватка квалифицированных специалистов, способных не только грамотно интерпретировать полученные результаты, но и внятно объяснить их своим клиентам, создают не только этическую неоднозначность: они несут

высокий риск психотравматизации будущих родителей (в первую очередь матерей).

Возможность при помощи генетического анализа заранее определить потенциальные способности и таланты будущего или новорожденного ребенка часто используется компаниями, предоставляющими услуги потребительской геномики, в качестве дополнительного рекламного хода. Для многих родителей эта услуга выглядит привлекательной и ассоциируется с заботой, вниманием к будущему, осознанностью. Тем не менее важно понимать, что выводы о личностных качествах и потенциальной предрасположенности к той или иной деятельности, сделанные на основе анализа генетического кода, носят весьма неоднозначный характер, а выборка для анализа генома находится в процессе создания и набирается как раз за счет проведения многочисленных анализов. Нельзя исключить, что предположения о возможных способностях ребенка повлияют на их ожидания, на уровень родительских притязаний, а значит – скажутся на отношениях с ребенком в будущем. Дополнительная сложность заключается в том, что провести полноценное исследование, позволяющее проверить, отличается ли характер детско-родительских отношений в зависимости от того, имеют ли родители те или иные представления о потенциальных особенностях ребенка, невозможно. Полученные знания (или иллюзия знаний) о тех или иных личностных чертах ребенка работают по принципу «самоисполняющихся пророчеств» (эффект Розенталя) [3].

Злоупотребление информацией, полученной посредством коммерческих генетических тестов, неверное понимание или недостаточно внятная интерпретация этой информации, отсутствие базовых знаний в данной области могут привести к последствиям на нескольких уровнях. На индивидуальном уровне они могут нанести ущерб самооценке будущих родителей. Это касается как потенциальных матерей, так и отцов. Способность зачать, выносить и родить здорового (или условно здорового) ребенка, даже если человек принял решение эту способность не использовать, – важная часть идентичности женщины; способность стать отцом, как ощущение собственной потентности, играет немалую роль в ощущении собственной значимости мужчины. Неверно истолкованные, без грамотной интерпретации со стороны специалиста, данные генетического анализа могут нанести серьезный удар по ощущению собственной фертильности и биологической состоя-

тельности и породить множество фантазий у женщин и мужчин, а также множество дополнительных трактовок со стороны социума. Часто выделение тех или иных предрасположенностей и нарушений становится источником чувства стыда, вины, страха за себя и близких, депрессии. Не менее серьезными могут быть последствия на уровне конкретной пары. В некоторых ситуациях получение не удовлетворяющих пару результатов подобных тестов становится причиной радикального отказа от деторождения или разрыва отношений внутри пары. Даже если разрыва не происходит, наличие данных, которые могут трактоваться родителями как доказательство их «несовместимости», вызывает существенное напряжение в отношениях, приводит к конфликтам и поискам виноватых. Сама идея о том, что данная пара способна произвести на свет ребенка с тяжелыми нарушениями, часто становится источником семейной сексуальной дисфункции, приводит к недовольству друг другом и собственным союзом.

Со всеми этими последствиями у отдельных личностей или у пар может столкнуться на приеме психолог или психотерапевт. В практике психологов и психотерапевтов, особенно специализирующихся на работе с семьями, появляется все больше запросов, связанных с опытом прохождения парой или одним из родителей генетической диагностики до зачатия. В некоторых случаях это оправдано медицинскими рекомендациями, в других – является исключительно следствием повышенной тревожности пары, склонности к контролирующему поведению, наличием фобий или воздействием рекламы. Для того чтобы эффективно работать с такими парами, практикующий специалист должен понимать специфику запросов, возникающих до или после прохождения подобной диагностики. Иногда речь идет о неуверенности будущих родителей в выборе партнера, которая может служить маркером нарушений отношений внутри пары. Решение завести ребенка часто воспринимается как шаг, связанный с выбором партнера, символическое признание конкретного партнера подходящим для длительных отношений и создания семьи (в случае, если мы говорим об осознанном решении, о планировании беременности). Ситуация, в которой кто-то из партнеров настаивает на прохождении генетической диагностики без явных медицинских оснований, может свидетельствовать как о его страхах, связанных с будущим родительство, неуверенности в своей способности стать родителем, тревогах, связанных со способностью созидать, с собствен-

ной потентностью, так и о недостаточной уверенности в выбранном партнере, в том, что этот союз может создать нечто новое и ценное. Уместно обратить внимание на символические аспекты желания пройти диагностику, на то, какие именно страхи и фантазии стоят за желанием контролировать процесс зачатия.

В некоторых случаях генетическое тестирование родителей с выявлением вероятности зачатия ребенка с тяжелыми генетическими отклонениями рекомендовано врачом (например, если в семье есть случаи тяжелых хромосомных или генетических нарушений, если кто-то из родителей страдает тем или иным заболеванием или знает о своей предрасположенности, если родители попадают в группу риска в силу возраста или других демографических особенностей). Тогда данную услугу можно отнести к сфере медицинских услуг; в некоторых регионах подобные тестирования входят в пакет медицинского страхования и проводятся бесплатно для будущих родителей. Исследования, проводимые по медицинским показаниям, кажутся более однозначными с этической точки зрения, но это не делает их безопасными для психоэмоционального фона родителей. Часто само получение направления на подобное исследование может стать для будущих родителей серьезным стрессом, так как подтверждает их собственные тревоги и опасения, создает иллюзию потенциальной родительской несостоятельности. Кроме того, вне зависимости от причин, побуждающих будущих родителей прибегнуть к генетическому тестированию, не существует готовых ответов на вопрос о том, что делать с полученными результатами, если они не полностью удовлетворительны. Ответственность за выбор дальнейших действий полностью ложится на пациентов, и часто это достаточно тяжелый выбор. Некоторые пары вынуждены отказаться от рождения собственных детей или искать альтернативные варианты (например, прибегнуть к услугам доноров яйцеклеток или спермы). Иногда результаты одного тестирования приводят родителей к необходимости проводить другие, например, прибегнуть к процедуре ЭКО с возможностью провести преимплантационную диагностику эмбриона.

Преимплантационная генетическая диагностика (ПГД) – это достаточно молодая, но уже зарекомендовавшая себя технология, которая применяется с 90-х годов прошлого века, в первую очередь в работе с парами, имеющими различные репродуктивные проблемы и / или генетические заболевания в анамнезе семьи

(в том числе при наличии старших детей, рожденных с тяжелыми хромосомными синдромами). Основной целью применения ПГД эмбрионов считается предотвращение формирования беременности, осложненной тяжелыми генетическими и хромосомными аномалиями плода. На ранних этапах внедрения данной процедуры основным показанием для применения ПГД был риск развития у будущего ребенка тяжелых наследственных заболеваний, проявляющихся в раннем возрасте, например болезни Тея – Сакса, кистозного фиброза или спинальной мышечной атрофии [4]. В ходе дальнейшего развития и усовершенствования технологии диагностики диапазон медицинских показаний к применению ПГД был расширен. Сегодня врачи могут порекомендовать будущей матери пройти процедуру диагностики в сочетании с экстракорпоральным оплодотворением для скрининга различных анеуплоидий или определения HLA-совместимости, а также для помощи матерям и парам, страдающим от привычной невынашиваемости, если есть подозрение, что невынашивание беременности напрямую связано с генетическими мутациями плода [5].

Широкое применение данной технологии вызывает множество этических вопросов, так как в процессе происходит отбор из нескольких эмбрионов, один или несколько из которых сохраняются для переноса в матку. Мы не будем останавливаться на философских и этических аспектах применения данной процедуры, но сосредоточимся на тех сложностях психологического характера, которые могут возникнуть у будущих родителей, решившихся на подобное вмешательство. Отметим, что процедура остается достаточно дорогостоящей в большинстве стран и регионов, поэтому решаются на ее прохождение обычно пары с достаточно тяжелым репродуктивным анамнезом. В процессе прохождения данной многоэтапной процедуры большинство пар сталкивается со следующими сложностями: вопросы этического характера (в первую очередь связанные с отбором эмбрионов и с необходимостью решать судьбу отбракованных эмбрионов, что для многих представляет трудности); потенциальное выгорание и психологическое истощение, связанное с длительностью прохождения протокола, необходимым периодом ожидания каждого следующего этапа, необходимостью повторения процедуры ЭКО в случае неудачи; проблемы в отношениях с окружением, так как часто решение пары или матери прибегнуть к подобной технологии вызывает неприятие или осуждение со стороны других членов семьи или друзей.

Часто женщины, прибегающие к подобным процедурам, испытывают иррациональные страхи, обусловленные ощущением «вмешательства» в сакральные процессы, – ведь им приходится выбирать «ребенка» по определенным признакам, а не полагаться на «природу», «бога» или «судьбу» (в зависимости от индивидуальных ценностей и мировоззрения женщины). Уже через некоторое время после прохождения процедуры женщина зачастую начинает испытывать чувство вины, страх наказания за нарушение табу на вмешательство в «естественные» процессы или ощущение, что при выборе эмбриона могла быть совершена ошибка (особенно ярко подобные фантазии проявляются у женщин с послеродовой депрессией или при нарушении детско-родительских отношений с ребенком). Если женщина приняла решение не сохранять применение ПГД в тайне, велик риск столкновения со стигматизацией ее и ее ребенка, появившегося при помощи репродуктивных технологий, особенно в регионах с низким уровнем медицинской грамотности. Нередки случаи, когда применение подобных технологий вызывает нападки со стороны приверженцев традиционных ценностей, особенно в том, что касается материнства, семейных традиций, роли женщины. Часто появление большого ребенка для людей, имеющих мистическое и религиозное мировоззрение, воспринимается как «воля» тех или иных высших сил, наказание или испытание, а попытка избежать подобной участи – как вызов по отношению к сакральному [6]. Кроме того, до сих пор существуют и бытовые мифы о том, что «дети из пробирки» отличаются от других детей по тем или иным характеристикам, что может вызывать предвзятое отношение к ребенку и его семье со стороны окружающих, включая медицинский и педагогический персонал.

Ретроспективное исследование опыта женщин, проходивших ПГД, проведенное в 2005 г., демонстрирует еще один фактор формирования дистресса – сложности, возникающие в процессе взаимодействия с системой здравоохранения и медицинским персоналом [7]. Так, 40% респондентов считают, что они чрезмерно доверяли своим врачам. Одна пациентка вспоминала, что в ходе лечения она старалась задавать лечащим врачам как можно меньше вопросов, чтобы ее не воспринимали как трудного пациента. Часть пациенток полагала, что вместе с ПГД им придется проходить и пренатальную генетическую диагностику (ПНД) тоже. По словам одной из респонденток, ее консультант-генетик сообщил

ей о том, что ей необходимо в дополнение к ПГД пройти процедуру биопсии хориона (CVS). Руководство клиники не знало о том, что на пациентов оказывается подобное давление со стороны их сотрудников. Другие участники исследования рассказывали, что постоянно ощущали зависимость от клиник и страховых компаний, выбранных ими для получения медицинских услуг, но не могли поменять клинику, поскольку количество медицинских организаций, проводящих ПГД, сильно ограничено [8].

Несмотря на все потенциальные психологические риски применения ПГД, данный метод способен существенно снизить вероятность возникновения медицинских показаний для прерывания беременности на позднем сроке, а значит – избежать не менее серьезных психотравм для матери и для пары. В этом смысле ПГД, несмотря на спорность данного метода, выглядит более безопасной (с точки зрения психолога, но не репродуктолога) альтернативой ПНД. Под ПНД подразумевается генетическая диагностика плода в ходе уже состоявшейся маточной беременности (чаще всего для этого используется биопсия хориона, но технологии могут различаться в зависимости от типа скрининга и срока беременности). Процедура ПНД гораздо более распространена, требует меньше медицинских вмешательств и стоит дешевле по сравнению с ПГД. Кроме того, она не исключает возможности зачатия естественным путем и не требует обязательного прохождения через процедуру ЭКО. Но в случае неблагоприятных результатов диагностики плода пара сталкивается с необходимостью принятия решения о сохранении или прерывании беременности.

Возможности ранней диагностики тяжелых нарушений у плода (включая несовместимые с жизнью) увеличивают возможность контроля и субъективное ощущение влияния на свою жизнь, снижают риски распада семьи (сложности, в том числе психологического характера, связанные с рождением ребенка с неизлечимым заболеванием, которые зачастую становятся причиной развода). По статистике, около 27% детей-инвалидов проживают в неполных семьях [9]. Кроме того, около 13% детей с инвалидностью проживают в социальных учреждениях. И хотя нет полноценных статистических данных о том, сколько отказов российских матерей от детей связаны с выявляемыми у детей врожденными аномалиями, многие исследователи отмечают взаимосвязь между количеством рожденных с неизлечимыми заболеваниями и синдромами детей и уровнем социального сиротства. Не менее печальны данные со-

циологических и психологических исследований и для бесплодных семей, отсутствие детей в которых является не результатом выбора супругов, а следствием невозможности зачать и выносить здоровое потомство: у таких семей крайне высок риск развода, социальной отчужденности, возникновения дисфункциональных взаимоотношений внутри пары [10].

Принятие решения об аборте тоже не дается женщинам легко: по данным исследования, проведенного в 2012 г., около 60% женщин, вынужденных пройти через процедуру искусственного прерывания беременности по медицинским показаниям на поздних сроках (от 19 до 27 недель), демонстрируют симптомы нарушения адаптации и тяжелого стресса (в 8% случаев выявляются симптомы острого посттравматического стрессового расстройства, в 50,6% случаев у женщин наблюдаются расстройства адаптации разного уровня выраженности) [11].

Часто женщины обращаются за психологической помощью в процессе принятия решения или после того, как столкнулись с последствиями уже сделанного выбора. Для обеспечения качественной поддержки таких женщин (или пар) важно, чтобы психолог имел достаточно знаний о процедуре и возможных результатах подобной диагностики, а также понимал, с какими сложностями сталкиваются семьи, вынужденные принимать столь трудные решения. Нередко дополнительным стрессовым фактором становится давление на женщину со стороны врачей, с одной стороны, и со стороны общества – с другой. Любое решение (и в пользу сохранения беременности, и в пользу ее прерывания) связано с глубоким чувством вины (в том числе – перед ребенком, рожденным с тяжелыми нарушениями или нерожденным), а также с ощущением собственной неполноценности, несостоятельности как матери. Дополнительными отягощающими факторами могут стать религиозное или идеологическое мировоззрение женщины или членов ее семьи, а также социальные сложности, сопровождающие потенциальное рождение ребенка с тяжелыми отклонениями. В некоторых регионах (например, в Москве) существуют службы, специализирующиеся на консультировании женщин, стоящих на пороге прерывания беременности в связи с тяжелыми нарушениями у плода. Тем не менее понимание специфики работы с данной темой необходимо и для консультантов, работающих вне подобных организаций.

Невозможно обойти вниманием и социально-психологические последствия роста числа и распространенности медицинских технологий, направленных на снижение риска рождения детей с неизлечимыми заболеваниями и синдромами. Если до популяризации услуг по генетическому тестированию рождение ребенка с отклонениями воспринималось как риск, то сейчас оно позиционируется как событие, которое можно предотвратить, если достаточно осознанно и ответственно подойти к вопросу планирования. Это усиливает стигматизацию семей, в которых есть дети с неизлечимыми врожденными заболеваниями, повышает уровень родительского чувства вины, создает иллюзию выбора в ситуациях, где его на самом деле не было или выбор был ограничен вариантами, каждый из которых не устраивал родителей. Чувство вины, стыд за рождение больного ребенка – и без того постоянные спутники семей с детьми с ограниченными возможностями. Сейчас давление со стороны общества на такие семьи постепенно усиливается, так как дети, страдающие неизлечимыми заболеваниями, в нашей культуре – один из сильнейших триггеров. Люди склонны искать объяснение этому явлению в рамках концепции веры в справедливый мир. Чтобы справиться с собственными страхами и неприятными чувствами, возникающими при столкновении с этим триггером, окружающие склонны находить такие объяснения произошедшему, в соответствии с которыми родители (или даже сами дети) так или иначе виноваты в том, что произошло. Наиболее архаичным объяснением появления на свет детей с тяжелыми пороками развития можно считать те или иные теории мистического характера (например, предположение о том, что болезнь ребенка – наказание за грехи родителя). Во второй половине XX в. наиболее популярным объяснением возникновения врожденных аномалий, стигматизирующих семьи с больными детьми, стали концепции, связывающие данные аномалии с образом жизни родителей, которые в некоторых случаях имеют научное обоснование, но получают своеобразную трактовку в бытовом сознании.

В последние десятилетия ведется достаточно много качественной просветительской работы для снижения уровня стигматизации и неприятия детей с теми или иными врожденными пороками, поэтому можно было бы ожидать падения уровня социального давления на семьи. Но с популяризацией и ростом доступности генетических исследований появились и новые концепции обвинения родителей, основанные на предположении, что они недостаточно

осознанно подошли к вопросам планирования, не предусмотрели возможности рождения потенциально больного ребенка, не провели вовремя нужные скрининговые исследования, не прервали вовремя беременность, которая потенциально могла разрешиться появлением на свет ребенка с особенностями развития. Ярким примером подобных процессов может служить исследование общественных настроений в Дании, где ранний скрининг, направленный на выявление синдрома Дауна у эмбриона, входит в стандартный пакет обязательных процедур ведения беременности. Сокращение количества рождающихся детей с синдромом косвенно влияет на восприятие этих детей и их семей обществом, так как предполагается, что все родители могли предотвратить их рождение, но почему-то не сделали этого.

В данной работе мы лишь очертили проблемный круг вопросов и задач, встающих перед научной и практической психологией в связи с широким распространением тех или иных технологий генетической диагностики, сопровождающих процесс планирования семьи. Масштабных исследований, которые могли бы в точности описать этиологию и процесс формирования психопатологий и нарушений коммуникации в семье вследствие решения о применении или об отказе от применения подобных технологий, на сегодняшний день нет. Их потенциальное проведение может быть сопряжено с многими этическими рисками, но коллективный опыт практикующих психологов (особенно среди тех, кто работает в сфере пренатальной и перинатальной психотерапии) показывает, что с развитием медицинских технологий перед специалистами по «душевному здоровью» возникает множество новых вызовов. Уже сегодня для корректной работы практикующий психолог, консультант или психотерапевт должен иметь представление о специфике внутренних переживаний родителей, вынужденно или по собственной инициативе проходящих через процедуры генетической диагностики, о том, с какими социальными и коммуникативными сложностями они могут сталкиваться, о характерологических особенностях, которые могут стать предиктором желания родителя прибегнуть к подобным услугам. Это позволит разработать методы наиболее эффективной психологической помощи таким родителям.

Список литературы

1. *Сорокин В.М.* Психологическое содержание реакций родителей на факт рождения больного ребенка // Вестник Санкт-Петербургского университета. Социология. – 2008. – № 3. – С. 166–171. – URL : <https://cyberleninka.ru/article/n/psihologicheskoe-soderzhanie-reaktsiy-roditeley-na-fakt-rozhdeniya-bolnogo-rebenka> (дата обращения: 01.09.2021).
2. *Кольцова Е.А.* Посттравматический стресс у матерей, имеющих больного ребенка // Вестник Костромского государственного университета. Серия: Педагогика. Психология. Социокинетика. – 2016. – № 1. – С. 67–69. – URL : <https://cyberleninka.ru/article/n/posttravmaticheskiy-stress-u-materey-imeyuschih-bolnogo-rebenka> (дата обращения: 01.09.2021).
3. *Curtis R.C., Miller K.* Believing another likes or dislikes you : behavior making the beliefs come true // Journal of personality and social psychology. – 1986. – Vol. 51. – P. 284–290.
4. Cancer genetic testing and assisted reproduction / Offit K. [et al.] // Journal of clinical oncology. – 2006. – Vol. 24. – P. 4775–4782.
5. Recent developments in genetics and medically assisted reproduction : from research to clinical applications / Harper J.C. [et al.] // Human reproduction open. – 2017. – N 107. – P. 1–20.
6. *Емельянова Т.П., Мишарина А.В., Вотилова И.Е.* Репрезентация рисков применения вспомогательных репродуктивных технологий // Горизонты гуманитарного знания. – 2019. – № 4. – С. 63–80. – URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/reprezentatsiya-riskov-primeneniya-vspomogatelnyh-reproduktivnyh-tehnologiy> (дата обращения: 15.08.2021).
7. *Kalfoglou A.L., Scott J., Hudson K.* PGD patients' and providers' attitudes to the use and regulation of preimplantation genetic diagnosis // Reproduction biomedicine online. – 2005. – Vol. 11, N 4. – P. 486–496.
8. Psychological impact of preimplantation genetic diagnosis : a review of the literature / Karatas J.C. [et al.] // Reproduction biomedicine online. – 2010. – Vol. 20, N 1. – P. 83–91.
9. *Тындик А.О., Васин С.А.* Положение детей-инвалидов и их семей по данным переписей населения // ЖИСП. – 2016. – № 2. – URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/polozhenie-detey-invalidov-i-ih-semey-po-dannym-perepisey-naseleniya> (дата обращения: 10.08.2021)
10. Психосоциальные аспекты в программе ЭКО / Карибаева Ш.К. [и др.] // Репродуктивная медицина. – 2010. – № 3–4. – С. 41–43.
11. *Руженков В.А., Качан М.А.* Индивидуально-психологические факторы риска психических расстройств после прерывания беременности по медицинским показаниям на поздних сроках // Научные ведомости БелГУ. – 2012. – №16 (135), выпуск 19. – С. 58–63. (Серия: Медицина. Фармация).

Сведения об авторах

Баранова Елена Евгеньевна – кандидат медицинских наук, доцент кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Брызгалина Елена Владимировна – кандидат философских наук, доцент, заведующая кафедрой философии образования философского факультета ФГБОУ ВО МГУ им. М.В. Ломоносова.

Введенская Елена Валерьевна – кандидат философских наук, ведущий научный сотрудник Центра научно-информационных исследований по науке, образованию и технологиям ИНИОН РАН, доцент кафедры биотехники лечебного факультета ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России.

Воронцова Мария Владимировна – кандидат медицинских наук, ведущий научный сотрудник ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России; заведующая лабораторией молекулярной эндокринологии Института регенеративной медицины ФГБОУ ВО МГУ им. М.В. Ломоносова.

Гребенщикова Елена Георгиевна – доктор философских наук, заместитель директора по научной работе ИНИОН РАН; и.о. заведующего кафедрой биотехники лечебного факультета ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России.

Долгов Александр Юрьевич – кандидат социологических наук, старший научный сотрудник отдела социологии и социальной психологии ИНИОН РАН; старший преподаватель кафедры общей социологии НИУ «Высшая школа экономики».

Захарова Мария Владимировна – кандидат юридических наук, заведующая НОЦ сравнительного права Московского государственного юридического университета им. О.Е. Кутафина (МГЮА), директор НОЦ права и биотехники в области геномных исследований и применения генетических технологий МГЮА, член-корреспондент Международной академии сравнительного права, доктор публичного права (Франция), приглашенный профессор Университета города Пуатье (Франция).

Зуфман Анна Ивановна – клинический психолог, преподаватель Открытого медико-психологического университета.

Ижевская Вера Леонидовна – доктор медицинских наук, заместитель директора по научной работе ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова»; председатель Российского общества медицинских генетиков.

Колоколов Антон Викторович – кандидат медицинских наук, начальник отдела организации контроля медицинских экспертиз Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения; доцент кафедры организации здравоохранения и управления качеством факультета управления в медицине и здравоохранении института отраслевого менеджмента РАНХиГС при Президенте Российской Федерации.

Лапасева Валентина Викторовна – доктор юридических наук, главный научный сотрудник сектора философии права, истории и теории государства и права Института государства и права РАН.

Малеина Марина Николаевна – доктор юридических наук, профессор Московского государственного юридического университета им. О.Е. Кутафина (МГЮА).

Попова Ольга Владимировна – доктор философских наук, ведущий научный сотрудник, руководитель сектора гуманитарных экспертиз и биоэтики Института философии РАН, профессор кафедры истории и философии науки НОЦ ИФ РАН.

Тищенко Павел Дмитриевич – доктор философских наук, главный научный сотрудник сектора гуманитарных экспертиз и биоэтики Института философии РАН.

Хохлов Александр Леонидович – доктор медицинских наук, профессор, член-корреспондент РАН; заведующий кафедрой клинической фармакологии и этики применения лекарств ЮНЕСКО ФГБОУ ВО «Ярославский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации; председатель Совета по этике при Министерстве здравоохранения Российской Федерации.

Шевченко Сергей Юрьевич – кандидат философских наук, научный сотрудник сектора гуманитарных экспертиз и биоэтики Института философии РАН; старший научный сотрудник Центра права и биоэтики в сфере геномных исследований и применения генетических технологий Московского государственного юридического университета им. О.Е. Кутафина (МГЮА).

Для заметок

Научное издание

СОЦИОГУМАНИТАРНЫЕ КОНТУРЫ ГЕНОМНОЙ МЕДИЦИНЫ

Коллективная монография

Компьютерная верстка И.П. Леонтьева
Корректоры М.П. Булавинова, И.П. Леонтьева

Гигиеническое заключение
№ 77.99.6.953. П. 5008.8.99. от 23.08.1999 г.
Подписано к печати 30/XI – 2021 г. Формат 60 х 90 1/16
Бум. офсетная № 1. Печать офсетная.
Усл. печ. л. 14,5 Уч.-изд. л. 12,6
Заказ №

Отпечатано по гранкам ИНИОН РАН

Отпечатано в типографии «Onebook.ru»
ООО «Сам Полиграфист»
109316, г. Москва, Волгоградский проспект, д. 42,
корп. 5, «Технополис Москва».
e-mail: info@onebook.ru
www.onebook.ru

