

## ПРОБЛЕМЫ ГЕНЕТИКИ

*В.Л. Ижевская*

### **Этические и правовые аспекты генетического тестирования и скрининга**

Сегодня разработан широкий спектр генетических тестов, и возможность генетического тестирования вносит радикальные изменения в подходы к диагностике, профилактике и лечению многих заболеваний человека. Вместе с тем медицинское применение генетического тестирования поднимает ряд этических, правовых и социальных вопросов, которые требуют рассмотрения и выработки подходов к их решению, чтобы получить максимальную отдачу от новых методов в здравоохранении [18]. В документах Независимой экспертной группы Европейской комиссии ЕС и других международных организаций используется широкое определение понятия «генетическое тестирование». Под ним понимается «любой тест, выявляющий генетические данные (генетическую информацию)» [1, 12].

Генетическая информация (ГИ) – данные «о наследуемых характеристиках отдельных лиц, полученные путем анализа нуклеиновых кислот или иного научного анализа» [16], являющиеся частью спектра информации о здоровье. Однако в настоящее время в обществе имеется представление, что ГИ отличается от любой другой медицинской информации. Такое представление обязано своим существованием нескольким факторам. К ним относятся исторические причины (евгеника), использование генетических тестов преимущественно с целью диагностики и профилактики редких моногенных заболеваний, что позволяет выявить особо конфиденциальные сведения о родственниках пациента, отсутствие методов лечения большинства этих заболеваний, потенциальная возможность утраты контроля над образцами биологического материала и др. [16].

Этические проблемы, которые возникают при использовании генетических тестов, главным образом касаются вопросов использования личной ГИ, имеющей большое психологическое и социальное значение [9, 17].

Генетические данные имеют особый статус по следующим причинам.

Они позволяют с довольно высокой вероятностью предсказать будущее состояние здоровья человека, здорового на момент обследования, и поэтому могут быть использованы для ущемления его прав и в качестве оснований для дискриминации при использовании третьими сторонами;

они могут оказывать на протяжении нескольких поколений значительное воздействие на семью, включая потомков обследуемого, а в некоторых случаях — на целую группу, к которой относится соответствующее лицо;

они могут выявить информацию, о значении которой может быть неизвестно во время сбора биологических образцов [16].

#### **Документы, посвященные этическим и правовым аспектам генетического тестирования и скрининга**

При получении и использовании ГИ возникает опасность нарушить ряд прав пациента — в первую очередь знать или не знать информацию о себе — на самостоятельное решение относительно своего здоровья и репродукции, на конфиденциальность, а также право родственников пациента на ГИ для принятия собственного решения о необходимости тестирования.

Проблемы защиты прав человека при использовании современных генетических технологий широко обсуждались различными международными организациями (ООН, ЮНЕСКО, Совет Европы и его комиссии, ВОЗ, ВМА, HUGO, Европейское общество генетики человека, Форум комитетов по этике государств-участников СНГ и др.). Результатом этих обсуждений стал целый ряд документов, положения которых использованы в законодательствах многих стран. Среди них следует в первую очередь упомянуть Всеобщую декларацию о геноме человека и о правах человека (ЮНЕСКО, 1997 г., одобрена Генеральной Ассамблеей ООН в 1998 г.) [15], Конвенцию Совета Европы о защите прав и достоинства человека в связи с приложениями биологии и медицины, Конвенцию о правах человека и биомедицине (1996 г.) [10], Рекомендуемое международное руководство по этическим проблемам медицинской генетики и генетической службы

(ВОЗ, 1997 г.) [14], Хельсинкскую декларацию Всемирной медицинской ассоциации «Этические принципы медицинских исследований на человеке» [19], Рекомендации Комитета общественной и профессиональной политики Европейского общества генетики человека по программам массового скрининга, хранению данных и ДНК-банках для медицинских исследований, обеспечению генетической службой [5, 6]. Последними международными документами в этой области стали Международная декларация о генетических данных человека (Международный биоэтический комитет ЮНЕСКО, 2003) [16], Дополнительный протокол к Конвенции Совета Европы о биомедицине и правах человека [11], проект рекомендаций «Об этико-правовой защите и безопасности генетических медицинских исследований в государствах-участниках СНГ» (Постоянная комиссия межпарламентской ассамблеи СНГ по науке и образованию, 2006) [13]. Основной целью этих документов является выработка общих подходов, позволяющих, с одной стороны, защитить права человека, с другой стороны, — наиболее эффективно использовать достижения современной науки в здравоохранении. Общественные дискуссии и разработанные международные документы (имеющие как рекомендательный так и в ряде случаев юридически обязывающий характер) формируют национальные законодательные и этические подходы к решению этих проблем.

Формирование законодательной базы в области медицинской генетики в России, адекватной современному уровню развития этой отрасли знания, в настоящий момент только начинается. Юридическое регулирование осуществляется общим и специальным законодательством и подзаконными актами [3]. В частности, многие вопросы, касающиеся соблюдения прав пациентов, регламентируются положениями Конституции РФ, соответствующими статьями конституций и уставов субъектов РФ, Основами законодательства РФ об охране здоровья граждан, положениями Уголовного, Гражданского, Семейного и некоторых других кодексов РФ, Федеральным законом РФ «Об информации, информатизации и защите информации» и др.

Основные положения в области защиты прав человека определены Конституцией Российской Федерации [2], в которой гарантируются:

право на охрану здоровья и медицинскую помощь (ст. 41),  
добровольность участия в медицинских, научных и иных опытах (ст. 21),

неприкосновенность частной жизни, личная и семейная тайна (ст. 23),

недопущение сбора, хранения, использования и распространения информации о частной жизни без согласия человека (ст. 24). Реализация генетического тестирования в контексте охраны здоровья человека требует соответствующих процедур для получения информированного согласия, равноправного доступа к тестированию и соответствующим консультациям, а также конфиденциальности и защиты частной информации. Соблюдение этих требований гарантирует, что генетическое тестирование даст новые возможности для индивидуального выбора.

### **Этические проблемы генетического тестирования**

Генетические данные человека могут собираться, обрабатываться, использоваться и храниться в следующих целях [16]:

для диагностики и оказания медико-санитарной помощи, включая проведение обследований и прогностическое тестирование;

для проведения медицинских, эпидемиологических и других научных исследований, генетических исследований популяций, а также антропологических и археологических исследований;

судебной медицины и судопроизводства по гражданским, уголовным и иным делам;

в любых других целях, не противоречащих Всеобщей декларации о геноме человека и правах человека и международному праву в области прав человека.

В настоящее время странам – членам Совета Европы, которым является и Россия, рекомендуется считать, что обоснованное медицинскими показаниями генетическое тестирование должно быть неотъемлемой частью спектра медицинских услуг для населения. Оно не должно навязываться, но должно быть вопросом свободного личного выбора. Полная информация о доступных генетических тестах должна свободно распространяться широким кругом известных и надежных источников, включая органы государственной власти, врачей и общественные группы пациентов. При этом национальным системам здравоохранения необходимо обеспечить равную доступность генетического тестирования всем, кто в нем нуждается [1, 14, 17].

Основным обоснованием применения генетических тестов в практике здравоохранения является их медицинская польза для пациента. В связи с этим возникают этические проблемы при использовании генетических тестов на наследственные заболевания с поздним возрастом начала, для которых нет эффективных методов лече-

ния (особенно при тестировании детей и подростков) и на генетическую предрасположенность к широко распространенным заболеваниям [14, 17].

**Досимптоматическое тестирование** на заболевания с поздним возрастом начала должно быть доступно взрослым с высоким риском, которые хотят этого, даже в отсутствие лечения, после соответствующего консультирования и получения информированного согласия.

При досимптоматическом тестировании взрослых на некурабельные заболевания должны соблюдаться следующие условия [14]:

полученная информация будет использована для предупреждения вреда самому тестируемому, его семье, будущим детям и др.;

пациент полностью информирован об ограничениях теста, включая возможность неинформативных результатов и невозможность предсказать возраст начала и тяжесть симптомов;

пациент способен воспринять информацию и дать на ее основе согласие;

имеется программа консультирования и психологической поддержки лиц, прошедших тестирование.

Генетическое тестирование несовершеннолетних или недееспособных для целей диагностики или оказания медицинской помощи признается этически приемлемым, только если очевидна медицинская польза непосредственно для обследуемых. При отсутствии медицинской пользы для детей и подростков (отсутствие методов профилактики и лечения) досимптоматическое тестирование рекомендуется отложить до совершеннолетия, когда молодой человек может принять собственное решение. При необходимости провести тестирование детей для принятия репродуктивного решения другим членом семьи результаты теста ребенка рекомендуется использовать врачом для расчетов риска для родственников, но не сообщать их семье. Сообщение результатов также рекомендуется отложить до совершеннолетия ребенка, если он захочет воспользоваться этой информацией [1, 14].

Основное назначение **генетического тестирования при широко распространенных заболеваниях** — оценка риска развития заболевания и определение индивидуальных мер для его предупреждения у лиц с высоким риском. Основные ограничения применения имеющихся тестов в настоящее время связаны с недостаточностью знаний о числе вовлеченных в процесс генов, тем, как они комбинируются, взаимодействуют между собой и какую роль оказывают на их проявление факторы внешней среды. Дальнейшее изучение генов предрасположенности имеет несомненное научное значение, однако большинство исследователей склоняются к мысли, что пока эти тесты не дают достаточно информации для практической медицины.

В соответствии с рекомендациями Комитета общественной и профессиональной политики Европейского общества генетики человека принято, что тестирование на предрасположенность к широко распространенным болезням (анализ генов с низкой пенетрантностью), по-видимому, в настоящее время не имеет большой клинической ценности [5].

Тем не менее ВОЗ допускает проведение тестирования генетической предрасположенности, если соблюдаются следующие условия [14]:

тестирование генетической предрасположенности у лиц с семейным накоплением сердечно-сосудистых, онкологических и др. частых болезней может проводиться лишь при условии, что полученная информация **может быть эффективно использована** для профилактики или лечения;

тестированию на предрасположенность должна предшествовать адекватная информация с разъяснением всех возможностей и ограничений теста, оно должно быть добровольными и основанным на информированном согласии.

Работодатели, страховые компании, школы, правительственные учреждения и др. третьи стороны не должны иметь доступа к результатам генетических тестов.

### **Право на информацию**

Международными документами и действующим российским законодательством признаются как право знать медицинскую и генетическую информацию о себе, так и право ее не знать. В ст. 31 Основ законодательства Российской Федерации об охране здоровья граждан эти права формулируются следующим образом. «Каждый гражданин имеет право в доступной для него форме получить имеющуюся информацию о состоянии своего здоровья. Информация о состоянии здоровья гражданина предоставляется ему, а в отношении лиц, не достигших возраста 15 лет, и граждан, признанных в установленном законом порядке недееспособными, – их законным представителям. Информация о состоянии здоровья не может быть предоставлена гражданину против его воли» [4]. Реализация права пациента на информацию в контексте возможностей генетического тестирования является гарантией его свободного выбора методов обследования и репродуктивных планов.

Для реализации этого права генетическое тестирование должно сопровождаться предоставлением ключевой информации и, если необходимо, индивидуальных специализированных медико-генетиче-

ских консультаций (в случаях, когда речь идет о высокой прогностической значимости тестов в отношении серьезных генетических заболеваний, такие консультации должны быть обязательным) [1, 5, 14].

### **Информированное согласие**

В соответствии с документами международных организаций, посвященными генетическому тестированию и использованию генетических данных, для сбора генетических и протеомных данных человека или биологических образцов с помощью инвазивных или неинвазивных процедур необходимо предварительное, свободное, информированное и ясно выраженное согласие без какого-либо побуждения в виде финансовых или других личных выгод [16]. Получение такого согласия является одним из механизмов защиты прав человека при генетическом тестировании. Информированное добровольное согласие гражданина является необходимым предварительным условием медицинского вмешательства и в соответствии со ст. 32 Основ законодательства Российской Федерации об охране здоровья граждан [4].

**Информированное согласие (ИС)** — процесс добровольного подтверждения пациентом его согласия участвовать в том или ином исследовании после того, как он был ознакомлен со всеми его аспектами. ИС документируется с помощью подписанной и датированной формы [9].

Форма ИС в клинической практике должна включать объяснение пациентам следующих основных элементов:

- целей тестирования;

- точности теста (возможности ложноположительных/ложноотрицательных результатов);

- характера информации, которая им будет предоставлена, и в какой момент исследований они получают эту информацию;

- возможности получения информации о себе или членах семьи, которую они не хотели бы знать или знать которую им может оказаться неудобно;

- вероятности того, что информация о них может стать известной другим членам их семьи;

- возможности того, что информация, которую они узнают или которая станет известной в результате исследования, может негативно сказаться на их дальнейшей жизни;

- гарантий сохранения конфиденциальности (могут или не могут быть предоставлены);

- применимости тестирования для пациента и его семьи;

наличия других возможностей обследования и альтернатив для пациента;

какие права у них сохраняются и от каких прав им придется отказаться, например от контроля над распоряжением тканями, донорами которых они станут (абортивный материал, кровь);

потенциальных пользе и рисках теста, включая социальные и психологические;

что, независимо от принятого решения, в медицинской помощи семье не будет отказано;

о любых затратах, связанных с обследованием;

о возможности получить дополнительную информацию с указанием координат для связи с врачом.

В исследовательской работе ИС дополнительно должно включать объяснение:

экспериментальной природы и целей исследования;

почему этот человек приглашен принять участие в исследовании и что его участие добровольное;

процедуры исследования;

дискомфорта и рисков (если они есть) для индивида и семьи;

возможности неожиданных находок в процессе исследования;

возможной пользы для других людей и для науки;

права индивида отказаться от исследования в любое время;

права решить быть или не быть проинформированным о результатах исследования;

с кем контактировать по вопросам исследования или при осложнениях в результате исследования.

«Процесс получения ИС больше, чем просто подписание формы. Это информационный обмен, который включает в себя материалы, использовавшиеся для привлечения пациентов к участию в исследовании, документы, устные инструкции, вопросы и ответы, а также меры, помогающие пациенту лучше понять происходящее» (Food and Drug Administration, 1995 г., цит. по [9]). Информация должна излагаться ясным языком, учитывающим возраст, образование, физические и умственные способности пациента. Необходимо, чтобы врач или исследователь в процессе получения ИС оценил, насколько понял информацию пациент (в том числе с помощью устных или письменных контрольных вопросов) и принял все необходимые меры для гарантированного полного понимания рисков и выгод, связанных с исследованием.

Пациент должен принять решение только сам, на основании информации, содержащейся в форме ИС, и сведений, полученных от врача. Он должен иметь достаточно времени для обдумывания и



принятия решения, в связи с чем информацию для пациента в письменном виде и форму ИС он может забрать домой для обсуждения с родственниками, лечащим врачом, юристом и т.д. Пациент должен не только подписать, но и собственноручно датировать два экземпляра формы ИС, форму ИС подписывает и датирует также врач или исследователь, который проводил беседу с пациентом. Один экземпляр формы ИС хранится в медицинских документах или материалах исследования, второй выдается пациенту на руки. В исходных медицинских документах необходимо сделать запись о получении ИС с указанием даты и имени лица, проводившего беседу. Если форма ИС была подписана в тот день, когда пациенту начали проводить какие-либо исследования, подписание должно произойти ранее начала любой процедуры. Если в ходе исследования была принята, одобрена этическим комитетом и подписана пациентом новая форма ИС, и в исследовательском центре, и на руках у пациента остаются два варианта ИС – старый и новый [9].

В случаях, когда генетические данные человека собираются и используются в медицинских и научных целях, человек может отозвать свое согласие, и это не должно повлечь за собой неблагоприятных последствий или наказаний. Когда человек отзывает согласие, его генетические данные и биологические образцы не должны далее использоваться [16].

### **Защита конфиденциальности**

Озабоченность общества в отношении генетического тестирования в некоторой степени основана на опасениях, что могут иметь место злоупотребления генетическими данными и что к таким данным могут получить доступ неуполномоченные лица. Конфиденциальность всех личных медицинских данных, включая данные, полученные в результате генетического тестирования, относится к фундаментальным правам человека. Право индивида определять границы личной конфиденциальности включает как доступ к личной информации и данным, так и доступ к образцам тканей как носителям генетической информации [3]. Предоставление юридической защиты в этой области является фактором исключительной важности.

Конфиденциальность информации, полученной от пациента в ходе генетических обследований и медико-генетического консультирования, а также результатов генетической диагностики обеспечивается, прежде всего, за счет предусмотренного Основами законодатель-

ства об охране здоровья института врачебной тайны [4], а также института личной и семейной тайны, предусмотренного ст. 23 Конституции РФ [2].

В ст. 61 Основ законодательства об охране здоровья указывается, что гражданину гарантируется конфиденциальность информации о факте обращения за медицинской помощью, состоянии здоровья, диагнозе заболевания и данных, полученных в ходе его обследования и лечения. Эти сведения могут быть предоставлены другим гражданам, в том числе должностным лицам, в интересах обследования и лечения пациента, для проведения научных исследований, публикации в научной литературе, использования в учебном процессе **только с согласия пациента или его законного представителя**.

За разглашение врачебной тайны установлена дисциплинарная, административная и уголовная ответственность. Гарантия конфиденциальности сведений, составляющих врачебную тайну, столь серьезна, что упомянута в Указе Президента РФ от 6.03.1997 № 188 «Об утверждении перечня сведений конфиденциального характера» первой среди сведений, связанных с профессиональной деятельностью [4].

Серьезные этические споры вызывает проблема распоряжения информацией о генетическом статусе пациента в ситуации, когда в ней могут быть заинтересованы члены его семьи или будущий супруг. В действующем законодательстве не учитывается заинтересованность в ГИ кровных родственников больного, тоже являющихся ее «собственниками», не регламентируются действия врача в случаях конфликта интересов пациента и его родственников [17]. Ситуация с информированием других родственников пациента, участвующего в генетическом обследовании, регулируется Основами законодательства в общем порядке, который запрещает передачу родственникам пациента информации о диагнозе без его согласия [4].

Предоставление информации будущему супругу четко урегулировано Семейным кодексом РФ. Ст. 15 этого закона предусматривает исключительно добровольный характер консультирования по медико-генетическим вопросам лиц, вступающих в брак и указывается, что результаты обследования составляют медицинскую тайну и только с согласия обследованного могут быть сообщены его будущему супругу [7].

Нужно признать, что рассматриваемый вопрос является одним из наиболее острых и, в то же время, наиболее характерных для использования генетических технологий. Сам факт обращения за медико-генетической консультацией одного из членов семьи затрагивает интересы других ее членов. Полученная в результате генетичес-

кого тестирования информация об отдельных людях зачастую имеет большое значение для их кровных родственников, т.к. и у них может быть тот же патологический ген и такая информация важна для них, чтобы они приняли собственное решение о необходимости пройти тестирование или изменить репродуктивные планы. С другой стороны, обнаружение у обследуемого мутации, которая с большой вероятностью может присутствовать у его кровных родственников, фактически влечет установление их генетического статуса без их согласия [17,18].

В этой связи в процессе медико-генетического консультирования нередко возникает этическая дилемма: необходимость сохранить конфиденциальность пациента вступает в противоречие с долгом предотвратить серьезный вред для его родственников. Совершенно необходимым поэтому представляется утверждение специального правового статуса информации, получаемой в ходе генетического обследования и обеспечения особого режима ее использования для блага и интересов не только обследованного, но и всех членов его семьи. Врач должен сказать пациенту о его долге сообщить необходимую ГИ родственникам, имеющим риск развития заболевания или передачи потомкам патологического гена или супругу при планировании деторождения. В случае стойкого отказа пациента предоставлять такую информацию членам семьи, потенциально подверженным опасности заболевания, по мнению многих экспертов, по крайней мере в некоторых случаях, врачи, оказывающие медицинскую помощь, также должны иметь право на разглашение сведений без согласия пациента, если это является необходимым [17]. Требуется разработка официальной процедуры оценки случаев, когда необходимо нарушить конфиденциальность пациента без его согласия для оповещения членов его семьи, потенциально подверженных опасности заболевания и в некоторых странах такая процедура уже принята.

Очевидно, что правовых норм перечисленных документов недостаточно для обеспечения надлежащего порядка использования и сохранения личной генетической информации. Источником информации о генетическом статусе могут быть персонифицированные регистры семей с детьми, страдающими врожденными и наследственными заболеваниями и пороками развития.

Еще одним источником информации о генетических свойствах гражданина, нуждающимся в специальной защите от несанкционированного доступа и злоупотреблений, могут стать данные, полученные в ходе проведения судебно-медицинских молекулярно-генети-

ческих исследований. Существенными для решения названных проблем являются положения Федерального закона РФ «Об информации, информатизации и защите информации» от 20.02.1995 № 24-ФЗ [8], предусматривающие конфиденциальность персональных данных, а также положение о том, что режим защиты и перечни персональных данных (к которым может быть отнесена и информация о генетическом статусе), включаемых в состав различных информационных ресурсов, должны быть закреплены на уровне федерального закона.

### **Генетическое тестирование в научных исследованиях**

Большая часть исследований в области генетического тестирования проводится с использованием образцов тканей, полученных у человека, генеалогических, популяционных, медицинских и персональных данных, а также на основе обмена ими между различными лабораториями. Это, в той или иной степени, дает возможность идентифицировать лиц, являющихся источником образцов и данных и ставит проблему общественного доверия деятельности «биологических банков». В особенности это касается ИС, хранения образцов, защиты данных и степени анонимности образцов, сообщения результатов исследования (или индивидуальных тестов). Это потребовало разработки согласованных подходов и выработки нормативов для обеспечения контроля качества коллекций и этичного управления такими хранилищами [1, 6, 16]. Одним из последних документов в этой области является Международная декларация о генетических данных человека, которая определяет процедуры сбора, обработки, использования и хранения генетических и протеомных данных и биологических образцов в медицинских, научных, судебно-медицинских и др. целях [16]. Особое внимание уделяется ИС человека на включение образцов в коллекцию. По мнению экспертной группы Европейской комиссии, согласие индивидуумов или групп лиц на включение их образцов в новые коллекции должно отличаться от согласия на включение образцов в существующие коллекции, в которых контакт с донором-источником мог не поддерживаться годами. Общее правило предусматривает получение ясного и точного письменного согласия, но оно не всегда выполнимо, поскольку на момент отбора образца нельзя предусмотреть способ его будущего использования или использования связанных с ним данных [12].

Биологические образцы, а также связанная с ними или полученная на их основе генетическая или медицинская информация любого рода и любого происхождения не могут собираться, храниться или использоваться без ИС, полученного на основе адекватной процедуры, включая надлежащее одобрение соответствующих контрольных органов, независимо от цели сбора данных и уровня анонимности. Образцы для изучения генетического разнообразия населения должны собираться только в соответствии с местными и национальными традициями и нормами закона. Источники образцов и индивидуальных данных, а также соответствующие соглашения об использовании последних должны документироваться во всех протоколах и публикациях. Используемый процесс и процедуры ИС должны быть полностью прозрачны в отношении планируемого исследования, включая правила предоставления результатов теста отдельным лицам и населению, а также в отношении использования образцов и прав донора-источника образцов. Необходимо проводить дальнейшее изучение точек зрения пациентов и их организаций, а также проводить общественные дебаты, особенно по вопросам, касающимся ИС [1].

В отношении генетических образцов и данных от умерших эксперты полагают, что в случае первостепенной заинтересованности со стороны одного или нескольких кровных родственников, даже в отсутствие согласия, данного перед смертью, использование таких образцов может быть законным. Отсутствие согласия не может рассматриваться как несогласие. Более того, следует разрешить анонимное использование таких образцов для исследований, разработки генетических тестов и в учебных целях [1, 16]. Использование образцов полученных от несовершеннолетних или недееспособных лиц и относящихся к ним данных следует разрешить, если это служит их интересам. Особо следует учитывать точку зрения ребенка, способ предоставления информации и вопросы осознанного и/или неосознанного согласия ребенка [1].

### **Этические проблемы генетического скрининга**

Генетический скрининг представляет собой тесты, выполняемые для систематической ранней диагностики наследственных заболеваний, определения наследственной предрасположенности или резистентности к болезни или выявления носительства мутантного гена, который может привести к заболеванию у потомков. Его целью мо-

жет быть не только предотвращение или лечение заболевания; результаты скрининга позволяют тестируемым принять решение относительно репродуктивного поведения или выбора определенного образа жизни [18].

В число возможных негативных последствий генетического скрининга входят: психологический стресс, вызванный информацией, которую нельзя использовать для определенного личного выбора или которую трудно понять и интерпретировать; чрезмерное давление на личный выбор со стороны общества, врачей, членов семьи; социальная стигматизация лиц с повышенным генетическим риском или лиц, уклоняющихся от предлагаемого генетического скрининга; раскрытие генетической информации о членах семьи, не давших согласие на тестирование; неправомерное использование информации и дискриминация на основании результатов теста при использовании данных третьими сторонами, например, сотрудникам страховых компаний или работодателям [17].

В связи с возможными негативными последствиями в литературе обсуждаются следующие этические проблемы генетического скрининга: добровольность или обязательность, проблемы личного выбора и различных форм принуждения членов общества, защиты конфиденциальности полученных данных, дискриминации и стигматизации по генетическим признакам.

Введению генетического скрининга должно предшествовать создание соответствующей медицинской информационной службы и системы генетических консультаций для консультирования семей по результатам тестирования. Программе массового скрининга всегда должна предшествовать пилотная фаза, которая проводится на части популяции с оценкой позитивных и негативных результатов скрининга на всех уровнях, включая:

- оценку эффективности теста, его пригодности и обеспечения широты охвата;
- достоверность результатов теста;
- использование результатов теста в процессе принятия решений;
- простоту процесса скрининга;
- психологические и социальные последствия скринингового теста и его клиническую пригодность;
- экономическую эффективность программы скрининга;
- укомплектованность штата, необходимого для начала работы программы;
- общую стоимость программы.

Результаты пилотной фазы являются основой для принятия окончательного решения о внедрении программы, которое осуществляется специалистами, обеспечивающими медицинское обслуживание и лицами, представляющими интересы пациентов [5].

Информация о целях, задачах скрининга, возможных альтернативах для семьи должна предшествовать скринингу, как добровольному, так и обязательному. Неблагоприятные результаты тестов должны сопровождаться генетическим консультированием. Результаты теста, в том числе обязательного скрининга, должны быть частью медицинской документации, и на них распространяется та же степень защиты конфиденциальности, как и на любые медицинские документы [1, 5, 14].

**Скрининг новорожденных** на поддающиеся лечению заболевания принят как часть рутинной помощи новорожденным и в большинстве стран не требует письменного согласия родителей. Общепринято, что участие в скрининге новорожденных является обязательным в интересах выявляемых больных детей для своевременной диагностики и лечения. Родители информируются о таких программах; если они не согласны на обследование своего ребенка, то для защиты его интересов против них могут предприниматься правовые акции, предусмотренные законодательством.

Скрининг детей для ранней диагностики и своевременного лечения в интересах их здоровья должен быть не только обязательным, но и бесплатным. Обязательным условием его проведения является доступность своевременного и адекватного лечения заболевания. Основная цель обязательного скрининга новорожденных – раннее лечение заболевания для пользы ребенка. Вводя скрининг новорожденных на определенные заболевания, государство принимает на себя этический долг обеспечить доступное и своевременное лечение для всех больных, или заболевание не должно включаться в обязательный скрининг [5, 14].

**Все другие виды скрининга** должны быть добровольными и им должны предшествовать консультация и процедура получения информированного согласия. Все лица, проходящие генетический скрининг, включая родителей новорожденных, должны получить информацию до скрининга о главных характеристиках заболевания, ограничениях теста (возможных ложноположительных, ложноотрицательных или неопределимых результатах), вероятности получения неблагоприятных результатов теста и возможных последствиях таких результатов. Возможные социо-экономические последствия неблагоприятных результатов теста, такие как изме-

нения в страховании здоровья или жизни, отказ в трудоустройстве, дискриминация в школе и т.д. должны включаться в описание рисков. Если возможны противоречивые результаты, люди должны информироваться об этом. Женщины, направляемые на биохимический скрининг во время беременности, должны быть проинформированы до скрининга о том, что они могут встать перед проблемой аборта. Все люди должны быть проинформированы о праве отказаться от скрининга [5].

## Заключение

В заключение приводим руководство по генетическому скринингу и генетическому тестированию, предложенное ВОЗ [14], в котором отражены принципы добровольности, защиты конфиденциальности, необходимости адекватной информации. Его основные принципы изложены ниже:

- генетический скрининг и тестирование должны быть добровольными за исключением указанным ниже;
- генетическому скринингу и тестированию должна предшествовать адекватная информация о целях, возможных исходах и потенциальном выборе;
- анонимный скрининг с эпидемиологическими целями может проводиться после предупреждения скринируемой популяции;
- результаты тестов не должны раскрываться работодателям, страховым компаниям и другим третьим сторонам без согласия пациента для предупреждения дискриминации;
- в редких случаях, когда раскрытие ГИ необходимо для пользы пациента или для общественной безопасности, врач должен убедить его принять такое решение;
- сообщение результатов теста должно сопровождаться генетической консультацией, особенно когда найдены мутация или наследственное заболевание;
- если существуют методы лечения или профилактики заболевания, они должны быть предоставлены пациенту как можно быстрее;
- скрининг новорожденных на заболевания, для которых возможно эффективное лечение должен быть обязательным и бесплатным.

Из представленного материала видно, что генетическое тестирование и скрининг все шире применяются в медицинской практике, затрагивают интересы все большего числа людей. Осознание не только несомненной пользы, но и потенциальных опасностей, ши-



рокое их обсуждение, использование международного опыта решения этических проблем, возникающих в связи с применением генетического тестирования и скрининга, чрезвычайно важно для блага пациентов и общества.

### Литература

1. Европейская Комиссия. Независимая экспертная группа. 25 рекомендаций по этике, юридическим и социальным последствиям генетического тестирования. Люксембург: Отдел официальных публикаций Европейского общества, 2004. 26 с.

2. Конституция Российской Федерации (12.12.1993 г.)

3. *Никитина А.Е.* Этические аспекты правового регулирования генетических технологий в Российской Федерации // *Материалы Междунар. конф. Форума Комитетов по этике государств – участников СНГ (Ереван, Республика Армения, 5–7 окт. 2005 г.)*. Ереван, 2005. С. 28–35.

4. Основы законодательства Российской Федерации об охране здоровья граждан от 22 июля 1993 г. № 5487–1.

5. Программы массового скрининга: технические, социальные и этические вопросы. Рекомендации Европейского общества по генетике человека. // *Медицинская генетика*. 2006. Т. 5, № 3. С. 21–23.

6. Хранение данных и ДНК-банки для биомедицинских исследований: технические, социальные и этические вопросы. Рекомендации Европейского общества по генетике человека. // *Медицинская генетика*. 2006. Т. 5, № 3. С. 24–26.

7. Федеральный закон «Семейный кодекс» № 223–ФЗ от 29 декабря 1995 г.

8. Федеральный закон «Об информации, информатизации и защите информации» № 24–ФЗ от 20.02.1995.

9. Этическая экспертиза биомедицинских исследований. Практические рекомендации / Под общ. ред. Ю.Б.Белоусова. Изд. 2-е. М., 2006. С. 92–115.

10. Council of Europe. Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of Human Being with regard to the application of biology and medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine (April 1997, DIR/JUR 96,14).

11. Council of Europe. Additional protocol to the Convention on human rights and biomedicine concerning biomedical researches. Strasbourg, 2005. 14 p.

12. European Commission. The Independent expert group. Ethical, legal and social aspects of genetic testing: research, development and clinical application. Luxemburg: Office for Official Publications of European Communities, 2004. 100 p.

13. <http://www.feccis.net>

14. Proposed International Guidelines on Ethical issues in Medical Genetics and Genetic Services. Report of WHO Meeting on Ethical Issues in Medical Genetics. Geneva, 15–16 December 1997. World Health Organization. Human Genetics Programme. 15 p.

15. UNESCO. Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights. Paris, 11 November 1997.
16. UNESCO International Bioethics Committee. International Declaration on Human Genetic Data, Paris, 2003. 12 p.
17. WHO, Report of consultants to WHO. Wertz D.C., Fletcher J.C., Berg K. Review of ethical Issues in medical genetics. 2001. 103 p.
18. WHO. Genomics and World Health. Report of a WHO scientific Group. HLB:QZ 50. 2002. 125 p.
19. World Medical Association. Declaration of Helsinki, Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects. 2000.