

ФІЛАСОФІЯ І САЦЫЯЛОГІЯ

УДК 572(028)+575

В. К. САВЧЕНКО

БИОБАНКИ, ГЕНОМНАЯ ДНК И БИОЭТИКА

Институт философии НАН Беларуси, Минск, Беларусь, e-mail: u.sauchanka@tut.by

В процессе быстрого развития геномных технологий возрастает роль этических критериев и оценок, касающихся таких важных проблем, как регулирование научных исследований в области геномики, а также решения этических дилемм, возникающих в результате воплощения в жизнь программ тестирования и терапии генома. Обсуждается также проблема соблюдения и охраны автономии индивидов, их полного информирования и получения осознанного согласия на участие как в процедурах тестирования и терапии генома, так и в качестве объекта научных исследований.

В результате создания биобанков клеток и тканей человека и баз персональных данных ДНК к диалогу врач–пациент могут подключаться третьи стороны. Развитие информационных технологий позволяет получать доступ, массово копировать и сохранять в информационных «облаках» интернета любые данные, включая персональные данные личности, медицинские и генетические профили. Такие вновь открывающиеся возможности требуют их осмысления и анализа в рамках постулатов биоэтики с целью совершенствования правового регулирования отношений между геномными компаниями и их клиентами.

Ключевые слова: биоэтика, геном, ДНК, достоинство личности, индивидуальная автономия, медицинские биобанки, правовое регулирование, социум, тестирование генома, этические нормы.

U. K. SAUCHANKA

BIOBANKS, GENOMIC DNA AND BIOETHICS

Institute of Philosophy of the National Academy of Sciences of Belarus, Minsk, Belarus, e-mail: u.sauchanka@tut.by

Genome technologies rapid development increases the role of ethical criteria and assessments relating to such important issues as regulation of scientific researches in the field of genomics, as well as the ethical dilemmas that arise because of the genomes program testing and therapy realization.

We also discuss problems of the respect and individual's autonomy protection as well as their full information and informed consent before to participate in procedures for testing and treatment of the genome or to be an object of scientific researches. Because of the human tissues, cells biobanks, and individual DNA databases creation, third parties could be add to the dialogue doctor–patient.

Development of information technology makes it possible to access, copy and store large quantities of information in the internet clouds of data, including personal data as well as individual medical and genetic profiles. These new opportunities require their comprehension and analysis in the postulates of bioethics in order to improve the legal regulation of relations between genomic companies and their customers.

Keywords: Bioethics, DNA, ethic norms, human genome, individual autonomy, law regulation, medical biobanks, personal dignity, society, testing genome.

Индивидуальная автономия и социум. Быстрое развитие геномных технологий и системной биологии в последние два десятилетия позволило сделать существенный сдвиг в понимании организации генома человека и роли изменений последовательностей ДНК в возникновении наследственных заболеваний. Разработаны технологии тестирования генома человека и его терапии. Возникли биобанки человека и базы данных геномной ДНК отдельных индивидов,

высказываются предложения по искусственному улучшению его генома с помощью новых технологий. В связи с этим возрастает роль этических критериев и оценок, касающихся таких важных проблем, как регулирование научных исследований в области геномики, а также практического решения этических дилемм, возникающих в результате воплощения в жизнь программ тестирования и терапии генома. Встает также проблема соблюдения и охраны автономии индивидов, их полного информирования и получения осознанного согласия на участие как в процедурах терапии, так и в научных исследованиях.

В результате создания банков клеток и тканей человека (биобанков) и баз данных ДНК к диалогу врач–пациент анонимно и без юридического обоснования могут подключаться третьи стороны в лице системы здравоохранения, работодателей, страховых учреждений, коммерческих структур, правоохранительных органов, а также представителей организованной преступности. В этой связи генетическая информация приобретает свою цену и может выступать в качестве товара на рынке. Развитие информационных технологий позволяет крупным международным корпорациям получать доступ, массово копировать и сохранять в информационных «облаках» интернета любые данные, включая персональные данные личности, его медицинские и генетические особенности. Такие вновь открывающиеся возможности требуют их теоретического анализа в рамках биоэтики и последующего практического решения в области правовых актов.

На протяжении последних двух столетий европейской мыслью выработано представление о необходимости уважать каждую личность и право индивида делать свой моральный выбор [1]. На этом основано положение об индивидуальной автономии, которое нашло отражение в правовых документах многих стран. Каждый индивид владеет правом выбирать свой жизненный путь, и этот выбор следует уважать. В медицинской этике утвердился принцип автономии пациента, который предусматривает получение его предварительного согласия на любые медицинские вмешательства и процедуры, чем должны руководствоваться работники здравоохранения. Это касается также информации о состоянии здоровья человека и необходимости соблюдения врачебной тайны.

Но на практике каждый человек связан семейными, дружескими, служебными, общественными отношениями с другими людьми и социальными структурами и не является изолированным островом в людском океане. Поскольку выбор пациента может оказывать негативное влияние на третьи стороны, постольку такой выбор получает признание лишь в случае, если не наносит им вреда. Это единственное ограничение социума на индивидуальную автономию. Парадигма прав пациента и обязанность врача уважать эти права юридически закреплены.

Применение тестирования генома позволяет выявлять носительство индивидом мутантных генов, способных вызывать наследственные болезни, а также онкогенов. Эта информация может оказать сильное влияние на выбор будущего образа жизни как самим пациентом, так и его родственниками. Здесь могут возникать самые разные моральные дилеммы. Одна из них касается самого пациента, его права знать или не знать результат тестирования его генома. Дело в том, что носительство мутантного, или онкогена, не обязательно всегда ведет к возникновению болезни, поскольку его проявление во многом зависит от влияния других генов, экологических условий и стиля жизни. В случае, если пациент сделает выбор в пользу нормальной экологии и здорового образа жизни, то болезнь, возможно, у него не наступит. Если же он сочтет это фатальным событием и, отказавшись от борьбы и профилактики болезни, не станет ей сопротивляться, а в худшем случае сочтет это лишенным смысла, то тем самым приблизит момент трагического завершения своей жизни. Известны также случаи, когда больные в подобных обстоятельствах прибегали к крайним мерам, включая суицид.

Вторая этическая дилемма может возникнуть перед пробандом в связи с тем, следует или не следует сообщать о результатах тестирования генома своим родственникам, чтобы не наносить им психологическую травму. В случае положительного решения пациент рискует оказать негативное влияние на дальнейшую жизнь своих родственников. Если же он не поделится с ними полученной геномной информацией, то это не позволит им принять терапевтические или превентивные меры против возможной болезни. Так, в США дочь предъявила в суд иск своей мате-

ри за сокрытие информации о наступлении онкологической болезни, что, по мнению дочери, не позволило ей самой принять профилактические меры против этой болезни.

За пределами семьи генетическая информация может интересовать работодателей, страховые общества и государственные органы, поскольку позволяет предвидеть возможные изменения здоровья индивида в будущем. Это может послужить основой для отказа при найме на работу или выборе варианта страхового соглашения. Такая дискриминация на основе геномной информации способна негативно влиять на жизненные ситуации индивида, и он заинтересован в том, чтобы свободный доступ к его данным был ограничен. Поэтому важно найти этически приемлемые, обоснованные и легально закрепленные механизмы для выхода из возникающего таким образом конфликта интересов в рамках правового поля социума.

Этические дилеммы. Геномные технологии развиваются быстрыми темпами. В процессе секвенирования нуклеотидных последовательностей геномной ДНК человека удалось значительно усовершенствовать эти технологии, создать автоматы для секвенирования молекул ДНК и разработать программное обеспечение для анализа этих последовательностей с целью извлечения из них генетически значимой информации. Это привело к значительному снижению цены на анализ индивидуальных геномов, которая постепенно снижается до ожидаемого уровня в 1 тыс. долларов за один геном. Такие финансовые затраты приемлемы и делают доступным массовое индивидуальное тестирование генома.

Совершенствование геномных технологий позволяет теперь позитивно решать возникавшие ранее этические вопросы. Стволовые клетки эмбриона можно использовать для терапии наследственных заболеваний человека. Встала острая этическая дилемма: можно ли создавать и затем разрушать эмбрион человека для лечения заболевания другого человека? Большинство стран запретило репродуктивное клонирование человека как не совместимое с его достоинством. Однако некоторые страны разрешили клонирование эмбрионов с терапевтической целью. Этот противоречивый с этической точки зрения подход удалось в последнее время преодолеть в связи с разработкой технологии репрограммирования соматических клеток пациента для придания им мультипотентности и последующего использования для регенерации его клеток и тканей [2].

К настоящему времени уже разработано и можно использовать более 2 тыс. геномных тестов для персональной медицины. Однако пока далеко не все обнаруживаемые дефекты генома имеют свою технологию терапии. Поэтому встает вопрос: следует ли проводить тестирование эмбрионов, новорожденных и взрослых пациентов на носительство таких мутантных генов? Допустим, например, что пренатальный тест указывает на наличие у плода гена, вызывающего хорею Гентингтона. Эта болезнь обычно начинается в возрасте 40–45 лет и вызывает прогрессирующую дегенерацию нервных тканей, что приводит к поражению физических и психических функций индивида и завершается летальным исходом. Иногда болезнь начинается в раннем возрасте или в конце жизни после 60 лет. У родителей и врача возникает дилемма, как поступить в таком случае: делать аборт или же, несмотря на отсутствие технологии терапии, сохранить беременность? Этично ли родителям требовать тестирования на возможность возникновения у потомка болезней, которые пока не имеют лечения, и будет ли это в лучших интересах ребенка? Современные технологии позволяют в ранние сроки определять пол будущего ребенка. Допустимо ли с этической точки зрения отдавать предпочтение одному из полов и прерывать беременность, если пол окажется нежеланным? Искусственное изменение соотношения полов в социуме несет сложные экономические и социальные проблемы. В Индии соотношение мужчин и женщин составляло в 1981 г. 1000:935 и снизилось в 1991 г. до 1000:927, а в штатах Бихар и Раджастан – до диспропорции 1000:600.

Мы привыкли считать, что знание – это сила, но не всегда понимаем, что знание тесно связано с моральной ответственностью. В случае наследственных болезней один или оба родители могут быть причиной возникновения болезни у их ребенка, но это не обязательно влечет за собой их моральную ответственность за это, кроме случаев, если они заранее знали о возможности такого исхода и не предотвратили его (болезнь, страдание, ограниченные возможности). При этом следует принимать во внимание тот факт, что абстрактное знание характера возможной наследственной болезни в клинических терминах не равноценно практическому знанию жизни

с этой болезнью, которое приходит лишь в процессе существования с ней. По данным исследования поведения когорты лиц в США, которые получили положительный результат на предрасположенность к болезни Гентингтона, частота случаев суицида оказалась в 10 раз выше, чем средняя частота в популяции [3–4].

Многие больные, несмотря на тяготы болезни или свои ограниченные возможности, все же удовлетворены тем, что они существуют, находятся в социуме и поэтому познают жизнь во всех ее проявлениях. Из понимания этого возникают моральные обязательства социума перед лицами с ограниченными возможностями и наследственными болезнями. Мы должны избегать оперировать понятиями ответственности и безответственности на основе генетической информации, поскольку реальная личность представляет собой нечто большее, чем сумма ее генетических элементов. Тем более не приемлемо, если генетическая информация используется для необоснованной дискриминации или стигматизации отдельных лиц по тем или иным соображениям. Все мы генетически различаемся и поэтому уникальны, этот биологический факт и эта реальность делают нашу генетическую информацию по своему существу нейтральной. Любое неправомерное использование этой информации с позиций генетического детерминизма в корыстных, эгоистических и негуманных целях не может быть оправдано и одобрено социумом.

На уровне индивида генетическая информация о предрасположенности к болезни может восприниматься двояко. Отрицательный тест обычно повышает жизненный тонус, а положительный тест может нанести психическую травму, дать начало болезненному процессу размышлений и самооценок. В этом проявляется вредный аспект для пациента получения знания о позитивном результате генетического тестирования на угрозу болезни и для постановки вопроса о его праве не знать такого результата. В конечном счете, это отражает положение о том, что не сама геномная информация, а способ ее использования может вызывать негативные последствия для индивида [5]. Поэтому возникает вопрос о том, в чем заключается сходство и различие технологических и этических оценок новых геномных технологий.

Технологические и этические оценки. Новые геномные технологии изменили ситуацию в университетах, клиниках и органах здравоохранения. Ранее врачи спрашивали пациента о наличии тех или иных заболеваний в семье и других родственников, что давало указание на возможную роль наследственности в возникновении болезни. Генетика человека ранее полагалась на изучение пар близнецов, семейные генеалогии, цитологические и биохимические тесты. Возможности секвенирования генома человека и новые геномные технологии открыли новые пути для генетизации медицинской практики и повышения качества медицинских услуг [6–7]. Геномные технологии базируются на знании молекулярных процессов хранения, реализации и передачи генетической информации, они используются для диагностики и лечения наследственных болезней, а также производства лекарств нового поколения и разнообразных полезных продуктов биологической промышленности для использования в разных сферах жизнедеятельности.

Технологические оценки касаются непосредственных продуктов биотехнологий, их качества, надежности, безопасности, цены, конкурентоспособности и востребованности на рынке товаров и услуг. Такие оценки продукта технологии имеют краткосрочный диапазон, экономический контекст и индивидуальную потребительскую направленность. Но при этом каждая новая биотехнология имеет свои менее видимые последствия ее использования, а также проявляющиеся лишь в долгосрочной перспективе воздействия. Причем такие последствия могут проявляться не только на индивидуальном уровне, но также и на социальном, культурном и институциональном уровнях. Возможные последствия применения таких технологий в социуме неизбежно имеют моральный аспект. Анализ этого контекста и составляет предмет биоэтики [8–9].

Следует указать на возрастание понимания роли генетического детерминизма при обсуждении проблем здоровья как в связке врач–пациент, так и в обыденном сознании, как специалистов, так и населения. Профессионалы здравоохранения предпочитают полагаться на результаты анализов больше, чем на экологические, психологические, социальные факторы, которые способны наряду с генами оказывать свое влияние на возникновение и течение болезней. Женщины, например, чувствуют себя беременными только после того, как они проинформированы о результатах их пренатального тестирования. Во многих случаях генетическая информация

влияет на выбор технологии сохранения беременности или лечения, а гены теперь рассматриваются в качестве тесно ассоциированных с идентичностью индивида. В существовании социума под влиянием генетических знаний могут возникать новые феномены. В процессе осуществления программы скрининга геномов на наличие гена, вызывающего бета-талассемию, на Кипре наблюдалось изменение общественного сознания. Рецессивный аллель гена *Th* в гомозиготном состоянии вызывает анемию крови на первом году жизни младенца и заканчивается летальным исходом. Поэтому семейным парам, носителям этого гена, обычно советуют селективный аборт, причем это не встречает осуждения со стороны религиозной общины [10].

Исследования процессов, связанных с использованием геномных технологий, имеют несколько аспектов. Европейская Комиссия рассматривает этические аспекты заявок на финансирование исследований по Программе FP7 как составную часть процесса оценки поступающих предложений и их реализации и считает их ключевыми элементами для достижения научного совершенства. Сама процедура этической оценки предложений строго регламентирована и базируется на критериях, признанных международным сообществом [11].

Истоки исследовательской этики следует искать в Нюрнбергском кодексе с его десятью золотыми правилами этики, включившими основные фундаментальные права объекта исследования. Это правила добровольного согласия, пропорциональности, необходимости и право субъекта отменить свое согласие на медицинские исследования на любом этапе. Всемирная медицинская ассоциация (ВМА), созданная в 1947 г., подтвердила этические нормы поведения исследователя перед субъектом еще в 1964 г. [12]. Эти нормы затем были расширены и включены в ряд Деклараций ЮНЕСКО о геноме человека и правах человека, об ответственности перед будущими поколениями, о генетических данных человека, о биоэтике и правах человека [13–16]. Конвенция Совета Европы [17], Хартия фундаментальных прав Европейского союза [18], Хельсинкская декларация ВМА [19] содержат аналогичные нормы, касающиеся как прав субъекта, так и образцов тканей тела и биологических данных человека. Этот корпус правовых и этических норм регламентирует не только исследования в области биомедицины, но и распространяется на другие области постоянно растущего знания.

В Европейской хартии фундаментальных прав в статьях 3, 8, 7, 8, 13 прослеживается тесная связь между этическими нормами биомедицинских исследований и соблюдением прав человека. Каждый имеет право на уважение его физической и ментальной целостности, уважение неприкосновенности личной и семейной жизни, дома и своих коммуникаций, охрану личных данных и свободный доступ к своим данным с правом на их уточнение. При проведении биомедицинских исследований подчеркивается необходимость соблюдения принципа свободного и информированного согласия лиц, вовлеченных в исследования; запрет на евгеническую практику репродуктивного отбора личностей; запрет на получение финансовых доходов за счет тела человека или его частей; запрет на репродуктивное клонирование человека. При этом подчеркивается право без помех и ограничений на проведение научных исследований и соблюдение академических свобод.

Европейская комиссия проводит скрининг и рецензирование предлагаемых исследовательских проектов на предмет соответствия установленным этическим нормам. При принятии решения о финансировании проекта или его отклонении принимается во внимание как научное содержание проекта, так и его этическая оценка. В состав структурного подразделения для рецензирования этических аспектов представленных проектов входят специалисты в различных областях знания: права, социологии, философии, этики, психологии, информационных технологий, медицины, молекулярной биологии и ветеринарной науки. Теперь уже двенадцать золотых правил этики для исследователей включают следующие положения:

- 1) уважение целостности и достоинства личности и охрана ее внутреннего мира для ее благополучия;
- 2) следование принципу «не навредить». При этом необходимо сообщить заинтересованному лицу о всех возможных рисках;
- 3) признание права индивидов на приватность, конфиденциальность, охрану персональных данных и свободу передвижения;

- 4) соблюдение требования информированного согласия и постоянного диалога с исследуемыми субъектами;
- 5) гуманное отношение к исследуемым животным и гуманное обхождение с ними в начале, в процессе и после завершения исследования;
- 6) планирование исследования на животных с учетом возможностей замещения, уменьшения страданий и усовершенствования методик;
- 7) уважение принципа пропорциональности: не навязывать больше, чем необходимо вашему субъекту, или делать больше заявленных целей;
- 8) серьезное отношение к социальным вопросам; первой обязанностью исследователя является выслушать людей и вступить с ними в конструктивный, открытый, честный и прямой диалог;
- 9) стремление избегать участия в любых злоупотреблениях или двусмысленных действиях террористов или военизированных организаций;
- 10) признание целостности личности и того, что проводимые модификации (генетические или технологические) не противоречат этому принципу;
- 11) уважение биоразнообразия и недопущение необратимого его изменения, которое способно угрожать окружающей среде или экологическому балансу;
- 12) развитие понимания того, что любые выгоды для личности приносят пользу обществу, а любые широко разделяемые выражения беспокойства о вреде от ваших исследований должны быть внимательно рассмотрены (с учетом того, что, возможно, придется отказаться от нежелательной исследовательской практики).

Этот свод этических правил позволяет правильно ориентироваться при подготовке исследовательских проектов по использованию геномных и биомедицинских технологий, а также в процессе принятия решений об их финансировании, при контроле их воплощения в жизнь [11].

Биобанки и базы геномной информации. После реализации проекта «Геном человека» стало понятно, что лишь незначительная часть геномной ДНК человека отвечает за существующие биологические различия между людьми. По имеющимся оценкам, речь может идти примерно о 0,1% последовательностей нуклеотидов геномной ДНК, отвечающих за вариацию, и, следовательно, за генетическую уникальность личности. Причем эта идентичность не может быть изменена на протяжении всей жизни индивида в отличие от имени, адреса, личного номера социальной защиты. Это создает основу для использования последовательностей геномной ДНК как маркеров идентичности человека для самых разных целей, включая криминальную, медицинскую, коммерческую, семейную и социальную сферы жизни. На рубеже XXI века стали возникать биобанки крови, слюны и тканей человека, а также базы данных индивидуальных последовательностей ДНК в правоохранительных, медицинских, исследовательских и коммерческих учреждениях. Поскольку такие данные могут быть использованы для дискриминации людей со стороны работодателей и страховых компаний, встала проблема законодательного обеспечения конфиденциальности генетической информации индивидов. С другой стороны, такие биобанки могут создаваться лишь на добровольной основе при информированном согласии на передачу индивидуальных биологических образцов клеток и тканей при условии сохранения анонимности донора. Это необходимо для того, чтобы утечка генетической информации в дальнейшем не была использована для дискриминации личности. Законодательное регулирование этой сферы начато в ряде развитых стран, но не все возникающие проблемы удается пока своевременно проанализировать и найти необходимые технологические и правовые решения [20].

Медицинские биобанки и базы данных ДНК начали создавать в клиниках, родильных домах и госпиталях в конце XX века. Часто в этих базах данных присутствуют сведения о семейных и клинических историях добровольных доноров, по которым можно идентифицировать их личности. Особенно много генетической информации накопилось в медицинских биобанках в процессе ведения обязательного скрининга новорожденных на предмет носительства мутантных генов, вызывающих фенилкетонурию или другие наследственные болезни. Для этого из пятки новорожденного ребенка берется капля крови и наносится на стеклянный слайд для дальнейшего исследования. О масштабах генетического скрининга можно судить по следующим данным. В США около 98% из 4,3 млн детей, рождающихся ежегодно, подвергаются обследованию. При этом анализ ча-

сто проводят без согласия родителей или без внятного объяснения им того, что образцы собираются долго сохранять. При этом существуют разногласия между законодательством разных штатов в отношении необходимости получения согласия родителей на хранение образцов крови их детей, а в отдельных штатах такие образцы объявляются государственной собственностью. Срок хранения образцов варьирует от шести недель до бесконечности в законодательстве семи штатов. Участники обсуждения этой проблемы считают, что родители имеют право запретить взятие образца крови у ребенка, чтобы не нанести вреда его здоровью. Проявился различный подход к получению согласия родителей на сам скрининг и на хранение образцов крови в биобанке. Некоторые родители соглашались на проведение скрининга, но отказывались давать согласие на длительное хранение образцов крови их ребенка. Поэтому предлагается разделить процесс получения согласия родителей на генетическое тестирование ребенка на два этапа и если хранение оставшихся образцов крови вызывает у них дискомфорт, ограничиться лишь проведением самого тестирования.

Другой подход заключается в том, чтобы сделать биообразец анонимным с тем, чтобы в дальнейшем нельзя было идентифицировать личность донора. В этом случае такой биоматериал можно использовать для исследований и других медицинских целей. Однако на практике оказалось возможным идентифицировать личность донора даже по остаточной информации о нем в базе данных ДНК. Это позволяет не уполномоченному на то персоналу использовать такую информацию в своих личных целях, что является нарушением конфиденциальности. Озабоченность родителей вызывает и недостаточная транспарентность сведений о биобанках, их локализации, правилах хранения, ответственных лицах, процедурах создания и доступа к базам данных. Все названные проблемы пока не получили удовлетворительного разрешения на управленческом уровне охраны здоровья и его регулирования.

В последнее время стали создавать *медицинские биобанки и базы данных ДНК взрослых пациентов*, которые добровольно сдают свою кровь или слюну с целью помочь исследованиям, направленным на поиск технологий для лечения различных болезней. Как правило, биобанки создаются при крупных госпиталях или медицинских центрах. Биобанк клиники Майо создан в штате Миннесота в 2009 г., его участниками становятся нынешние и бывшие пациенты клиники. Ожидается, что в 2015 г. база данных будет содержать сведения о 50 тыс. пациентов, каждый из которых получает компенсацию в 20 долларов. Пациент дает сведения о состоянии своего здоровья, стиле жизни, семейной истории и подписывает документ о согласии стать участником проекта. Правила конфиденциальности обеспечивают охрану его персональной информации.

В Нью Йорке в 2007 г. создан биобанк образцов крови и слюны, в котором уже участвуют 25 тыс. пациентов. Для начала волонтер должен встретиться со своим доктором в медицинском центре, который ознакомит его с процедурой вступления в число участников проекта. Она включает информированное согласие участвовать в проекте, разрешение использовать его медицинские данные, сведения о стиле жизни и гарантию того, что его персональные данные защищены специальным кодом и не могут быть использованы третьей стороной без разрешения волонтера. Органы здравоохранения осуществляют общий контроль за состоянием биобанков и разрабатывают необходимые правила и процедуры для их работы.

Добровольные исследовательские биобанки и базы данных ДНК создаются для поиска новых методов лечения таких распространенных болезней, как рак груди или диабет. Они функционально похожи на медицинские базы данных ДНК, но специализируются в более узких областях исследований. Базирующаяся в Калифорнии интегральная медицинская организация Kaiser Permanente инициировала специализированную исследовательскую программу «Гены, окружающая среда и здоровье» для выяснения роли генов и экологических факторов в генезисе заболеваний. Участники этой программы собрали более 500 тыс. образцов крови и слюны пациентов, осуществляют оценку роли генов и средовых факторов в развитии рака простаты у афроамериканских мужчин. Вся база данных находится в специальных компьютерах, обеспеченных необходимыми средствами безопасности. Специальный комитет института наблюдает и предлагает меры по обеспечению анонимности медицинских данных пациентов.

Инициатива по визуальному изучению болезни Альцгеймера была сформирована в 2004 г. и поставила перед собой задачу изучить роль генов и внешней среды в развитии этого заболе-

вания, характеризующегося потерей памяти, особенностями поведения и деградацией нервных клеток. Инициатива разработала планы исследований до 2017 г. и в настоящее время подыскивает 550 пациентов в возрасте от 55 до 90 лет со всего мира для участия в клинических испытаниях. В 2012–2013 гг. был секвенирован геном 818 пациентов, а полученные данные используются участниками проекта в процессах лечения. Инициатива также приступила к созданию своего биобанка по этому заболеванию.

Гарвардская медицинская высшая школа запустила свой Персональный геномный проект с целью выяснить связь между генами и структурой индивидуальной ДНК с развитием признаков тела в норме и патологии. Пациенты должны сначала выразить согласие на участие в проекте, а в дальнейшем каждые три месяца заполнять вопросник о состоянии здоровья и тех его позитивных или негативных изменениях, которые они ощутили в процессе своего участия в нем. При этом каждый человек предупреждается о том, что выводы проекта предназначены для публичного использования и что организаторы не смогут полностью гарантировать анонимность их персональных данных. Для участия в проекте на собеседовании необходимо проявить понимание его целей и общественной значимости.

Несмотря на меры по обезличиванию генетических данных, в биобанках не всегда удается сохранить их анонимность. Это может происходить в том числе и в результате перетекания генетической информации из одной базы данных в другую. Известен случай, когда данные шотландского мужчины, который добровольно сдал образец крови в медицинский биобанк, были использованы форенсической базой данных для обоснования его обвинения в преднамеренном заражении женщины вирусом иммунодефицита. Таким путем была неожиданно для него самого нарушена конфиденциальность его персональной генетической информации.

Коммерческие базы данных ДНК успешно развиваются несколько последних десятилетий и их популярность среди населения возрастает. В отличие от медицинских биобанков коммерческие компании представляют населению свои услуги напрямую без посредничества врачей или иной третьей партии. Любой человек имеет возможность купить специальный кит для взятия биологических образцов и затем направить его почтой в адрес компании, которая проводит анализ его персональной ДНК и сообщает клиенту результаты. Коммерческие базы данных помогают клиентам решать ряд проблем персонального свойства. К ним относятся построение генеалогического древа семьи, установление родственных связей между людьми, выявление биологической совместимости при формировании пар, выявление возможных генетических рисков на основе семейных историй. Такие базы данных ДНК часто становятся узлами социальных сетей, выходящих за пределы национальных границ, они содействуют формированию пар на основе взаимной совместимости, помогают приемным детям в поисках биологических родителей. Коммерческие компании создают обширные базы данных ДНК, имеющие международный масштаб.

Коммерческая компания 23иЯ (23andMe) была основана в 2006 г. в Калифорнии. Она предоставляет своим клиентам информацию по их происхождению, о генетических рисках заболеть и возможной реакции на некоторые лекарства. В настоящее время услугами ее Службы персонального генома пользуются около 650 тыс. человек в различных странах. Компания провозгласила, что ее целью является обеспечить клиентов персональной генетической информацией, возможностью поделиться ее с другими участниками и на добровольной основе принять участие в генетических исследованиях. Пользователи приобретают свой ДНК-кит, помещают свою слюну как источник ДНК, регистрируют его с получением индивидуального баркода для доступа к своим генетическим данным, заполняют форму о согласии участвовать и условиях обслуживания, открывают свой счет. Служба тестирования обеспечивает конфиденциальность генетической и персональной информации, но предупреждает, что она может использовать имеющиеся у нее сведения для контроля деятельности и ее улучшения.

Еще одна коммерческая компания генетического тестирования пациентов возникла в 2006 г. в штате Массачусетс. Она работает с мазками из полости рта и за 169 долл. обеспечивает клиентов информацией о рисках возникновения болезней, а также дает советы по регулированию веса, поддержанию здоровья сердечно-сосудистой системы, правильному питанию и сохранению опорно-двигательного аппарата. Результаты анализа хранятся в базе данных ДНК на протя-

жении семи лет, хотя сама ДНК может быть уничтожена через 10 дней после составления отчета о состоянии здоровья клиента, который может ознакомиться с результатами тестирования либо в режиме онлайн, либо с использованием обычной почты. Клиент может пожелать воспользоваться услугами генетического консультанта для лучшего понимания состояния своего здоровья. Хотя компания имеет защиту конфиденциальности генетических и персональных данных клиентов, третьи партии могут также иметь доступ к базе данных ДНК. При этом нет гарантии, что их сотрудники будут полностью соблюдать правила анонимности клиентов и не используют раскрытую генетическую информацию против самих клиентов.

Генеалогические базы данных ДНК создаются на коммерческой основе с целью помочь клиентам восстановить их родственные связи и оказать содействие в построении предковых и семейных генеалогических древ. Первый биобанк по выяснению происхождения появился в 2011 г. и уже собрал более 200 тыс. образцов ДНК своих клиентов из разных стран. Для анализа используют 700 тыс. сайтов персонального генома для сравнения сходства, причем включены не только сайты Y-хромосомы и митохондрия, но также и аутом. За 99 долл. клиент покупает кит для пересылки образца своей ДНК на анализ и получает его результаты, где указываются возможный этнический статус, место географического происхождения ДНК, а также возможность связаться с другими людьми, которые имеют сходство по изученным сайтам персонального генома. Генетическая информация хранится в защищенной базе данных ДНК и может быть использована для исследований, причем и третьей стороной, но без предоставления ей персональных данных.

Другая генеалогическая коммерческая база данных ДНК Genebase предоставляет услуги по выявлению генетических связей между клиентами, но отличается большей открытостью. Она позволяет клиентам использовать результаты тестирования своего генома другими компаниями и проводить самостоятельный поиск генетического сходства в открытой базе данных. Фактически эта база данных, имеющая 1765 тыс. активных членов, представляет собой активный веб-сайт для генетической социальной сети. Участники сети имеют возможность сравнивать свой персональный генетический профиль с другими, выявлять сходство, находить своих родителей, детей, других родственников и связываться с ними, строить свое родословное древо генетических связей.

Генографический проект под эгидой Национального географического общества США возник в 2005 г. с целью совместно, коллективно и индивидуально исследовать географические координаты происхождения и пути миграции человека между континентами. Участникам проекта предлагают купить за 159 долл. кит для пересылки образца своей ДНК для анализа. Кит имеет уникальный код для последующего доступа онлайн к результатам геномного анализа, который содержит данные о генетическом профиле клиента и указание, откуда родом могли быть его предки и какими путями они могли мигрировать. Участников предупреждают, что результаты исследований предполагают публиковать в научных и массовых средствах информации и что к базе данных могут иметь доступ сотрудничающие с проектом третьи стороны.

В США в 2008 г. был принят Акт об охране генетической информации (Genetic Information Privacy Act), который направлен на предупреждение генетической дискриминации лиц со стороны нанимателей и страховых обществ. Однако экспансия коммерческих баз данных ДНК и снижение требований к ограничению доступа к персональной генетической информации третьих сторон открывают возможности для злоупотреблений. Правоохранительные органы создают свои форенсические базы данных ДНК в целях идентификации правонарушителей, причем действуют в условиях отсутствия транспарентности и использования имеющихся возможностей доступа к коммерческим базам данных ДНК. Некоторые лица стремятся без согласия другого лица тайно взять его биообразец (волос, слюну из стаканчика) и установить его генетический профиль с целью выявления возможной родственной связи. Это приводит к нарушениям персональной и генетической приватности, причем само лицо может даже не подозревать о нарушении конфиденциальности со стороны третьих сторон. Среди компаний, занимающихся генетическим тестированием, имеются различия в подходах к получению согласия на участие в проектах и степени информированности клиентов, а также взаимных обязательствах сторон. Разные случаи указывают на имеющиеся на данный момент недостатки систем безопасности и ограничения

возможностей доступа к генетическим данным, а также на необходимость совершенствования законодательного регулирования этой области. Важную роль играют также программы информирования и образования участников биобанков и доноров биообразцов в соответствующих разделах законодательства и уже существующих правил регулирования деятельности компаний и биобанков, а также взаимных обязательств в их отношениях с клиентами.

Работа выполнена при финансовой поддержке Белорусского республиканского фонда фундаментальных исследований, договор № Г13Р-010 от 16 апреля 2013 г.

Список использованной литературы

1. *Benn, S. L.* A Theory of Freedom 1988 / S. L. Benn. – Cambridge & New York: Cambridge University Press, 1988. – 338 p.
2. *Савченко, В. К.* Геном человека и репрограммирование клеток для регенеративной медицины / В. К. Савченко // Вест. Нац. акад. наук Беларуси. Сер. мед. наук. – 2014. – № 1. – С. 111–123.
3. *Almqvist, E. W., Bloch, M., Brinkman, R. [et al.]* A worldwide assessment of the frequency of suicide, suicide attempts, or psychiatric hospitalizations after predictive testing for Huntington disease / E. W. Almqvist, M. Bloch, R. Brinkman [et al.] // American Journal of Human Genetics. – 1999. – Vol. 64. – P. 1293–1304.
4. *Burley, J. (Ed.)* The genetic revolution and Human Rights / J. Burley. – Oxford & New York: Oxford University Press, 1999. – 217 p.
5. *Chadwick, R., Levitt, M., Shickle, D. (Eds.)* The Right to Know and the Right Not Know / R. Chadwick, M. Levitt, D. Shickle. – Aldershot: Avebury, 1997. – 216 p.
6. *Lippman, A.* Prenatal genetic testing and geneticization: Mother matters for all / A. Lippman // Fetal Diagnosis and Therapy. – 1993. – Vol. 8 (suppl). – P. 175–188.
7. *Hendecoe, A.* Geneticization, medicalization and polemics / A. Hendecoe // Medicine, Health care and Philosophy. – 1998. – Vol. 1, № 3. – P. 235–243.
8. *Katz Rotman B.* Genetic Maps and Human Imaginations: The Limits of Science in Understanding Who We Are / B. Katz Rotman. – New York: Norton, 1998. – 272 p.
9. *Dijk J. van.* Imagination. Popular Image of Genetics / J. van Dijk. – London: Macmillan Press, 1998.
10. *Hoedemaekers, R.* Geneticization: The Cyprus paradigm / R. Hoedemaekers and H. ten Have // Journal of Medicine and Philosophy. – 1998. – Vol. 24, № 4. – P. 274–287.
11. European Commission. Ethics for Researchers. Facilitating Research Excellence in FP7. Luxembourg: Publications Office of the European Union, 2013. – 30 p.
12. World Medical Association. Declaration of Helsinki: ethical principles for research involving human subjects, articles 1, 6, 11–30 and 31–35. 2008.
13. UNESCO. Universal declaration on the human genome and human rights, 1997.
14. UNESCO. Declaration on the Responsibilities of the Present Generation Towards the Future Generation, 1997.
15. UNESCO. International Declaration on Human Genetic Data, 2003.
16. UNESCO. Universal Declaration on Bioethics and Human Rights, 2005.
17. Council of Europe. 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. CETS No. 164, Oviedo. 4.4.1997.
18. Charter of Fundamental Rights of the European Union. Official Journal of the European Union № C 83/389 – 403. 30.3.2010.
19. World Medical Association. Declaration of Helsinki: ethical principles for research involving human subjects, 2008. Articles 1, 6, 11–30 and 31–35.
20. *Shah Aditi.* Genetic Privacy and Non-Forensic Biobanks / Aditi Shah. Cambridge, MA: Council for Responsible Genetics, 2014. – 30 p. [Electronic resource]. – Mode of access: <http://www.councilforresponsiblegenetics.org/>.

Поступила в редакцию 23.12.2014