

Дискурсы этики. 2022, 4(16): 49—76

ISSN 2311-570X (online)

Постоянная ссылка:

http://theoreticalappliedethics.org/wp-content/uploads/2023/03/DE2022_4_16_49-76.pdf

УДК 17

МОРАЛЬ И ГЕНЕТИКА

Летов О. В.

статья:

поступила в редакцию 20.06.2022

принята к публикации 10.09.2022

опубликована (онлайн) 14.03.2023

© Летов Олег Владимирович

кандидат философских наук, доцент

старший научный сотрудник Института научной информации по общественным наукам
Российской академии наук, Москва, Россия

адрес для корреспонденции: mgramor59@mail.ru

Эта статья доступна в соответствии с условиями лицензии Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License (CC BY-NC 4.0)

Аннотация. Обзор посвящен этическим вопросам развития генетики. Указывается, что биоэтика как научная дисциплина сформировалась во второй половине XX века во многом под влиянием распространения основных этических принципов. Тем самым был дан импульс для развития новой научной дисциплины, направленной на решение проблем, связанных с перспективами в развитии биомедицинской науки. Генетика и этика имели многочисленные совпадения и расхождения во времени. Одна из областей, где генетика и этика имеют традиционную тесную связь — это применение генно-инженерных исследований. Представители биоэтики и исследователи в целом считают, что в настоящее время не следует пытаться редактировать геном человека в репродуктивных целях, но следует продолжать исследования,

которые сделают генную терапию безопасной и эффективной. Большинство заинтересованных сторон согласны с тем, что важно проводить постоянные общественные обсуждения и дебаты, чтобы общественность могла решить, допустимо ли редактирование зародышевой линии. Есть признаки того, что генная инженерия может улучшить качество жизни и позволит увеличить продолжительность жизни и даже передать эти свойства последующим поколениям. Однако процессы, связанные с применением генной инженерии, должны руководствоваться законами и нормами этических систем. Принцип уважения автономии пациента и правило информированного согласия требуют объяснимости. Этически необходимо разрабатывать объяснимые системы искусственного интеллекта для будущих клинических приложений.

Ключевые слова: генная инженерия, биоэтика, этическая дилемма, информированное согласие, генетическая детерминированность поведения, этическая система свободы, принцип уважения автономии пациента.

Discourses of Ethics. 2022, 4(16): 49—76

ISSN 2311-570X (online)

permanent link:

http://theoreticalappliedethics.org/wp-content/uploads/2023/03/DE2022_4_16_49-76.pdf

MORALITY AND GENETICS

Letov Oleg

received 20.06.2022

accepted 10.09.2022

published (online) 14.03.2023

© Oleg V. Letov

Candidate of Philosophical Sciences

Senior Researcher at the Institute of Scientific Information on Social Sciences of the Russian

Academy of Sciences, Moscow, Russia

Correspondence to: mramor59@mail.ru

This work is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License (CC BY-NC 4.0)

Abstract: The review is devoted to ethical issues in the development of genetics. It is indicated that bioethics as a scientific discipline was formed in the second half of the 20th century largely under the influence of the spread of basic ethical principles. Thus, an impetus was given to the development of a new scientific discipline aimed at solving problems related to the prospects for the development of biomedical science. Genetics and ethics have had numerous overlaps and divergences over time. One area where genetics and ethics have a traditional close relationship is the application of genetic engineering research. Bioethicists and researchers generally believe that editing the human genome for reproductive purposes should not be attempted at this time, but research should continue to make gene therapy safe and effective. Most stakeholders agree that it is important to have ongoing public comment and debate so that the public can decide whether germline editing is acceptable. There are indications that

genetic engineering can improve the quality of life and allow for longer life spans and even transmission of these traits to future generations. However, the processes associated with the application of genetic engineering must be guided by the laws and norms of ethical systems. The principle of respect for patient autonomy and the rule of informed consent require explanation. It is ethically necessary to develop explainable artificial intelligence systems for future clinical applications.

Keywords: genetic engineering, bioethics, ethical dilemma, informed consent, genetic determinism of behavior, ethical system of freedom, principle of respect for patient autonomy.

Биоэтика как научная дисциплина сформировалась во второй половине XX века во многом под влиянием распространения основных этических принципов. Тем самым был дан импульс для развития новой научной дисциплины, направленной на решение проблем, связанных с перспективами в развитии биомедицинской науки. Биоэтика — это знание о том, как использовать информацию в целях выживания и развития человечества. Когда имеют место конкурирующие между собой пути решения проблемы и приоритеты не определены, биологическое знание дополняется ценностными суждениями. Под биоэтикой в настоящее время понимают биомедицинскую этику как прикладную дисциплину, как, например, этика бизнеса, этика окружающей среды и т.п. Иными словами, биоэтика — это не моральная философия как базовая этика в том смысле, что существуют базовая наука и прикладная наука. Таким образом, стандартная биоэтика суть медицинский и клинический подход к этике. Современная биоэтика представляет собой становление «нормальной» науки в куновском смысле этого слова. Под «нормальной» наукой Т. Кун понимал дисциплину, в рамках которой оказывается упорное сопротивление по отношению к любого вида изменениям (новым парадигмам, революциям). «Нормальная наука», согласно Куну, сводится к одному предложению: она «работает». Своим происхождением она обязана случаям или фактам из практики биологических исследований или медицины. В рамках биоэтики существуют исходные принципы, такие, как свобода выбора, благодеяние, «не навреди», справедливость и др. Эти принципы применяются к разным областям биомедицины, таким как практическая медицина, эвтаназия, репродукция человека, генетика и др.

После Второй мировой войны этические принципы, изложенные в Нюрнбергском кодексе 1947 года, установили новый стандарт для исследователей и врачей. Нюрнбергский кодекс отреагировал на зверства, совершенные нацистскими медиками, настаивая, прежде всего, на требовании добровольного согласия на проведение медицинских исследований. Сразу после Нюрнберга в 1948 году была опубликована Женевская декларация, в которой более конкретно рассматривались отношения между врачом и пациентом. Согласно этой Декларации, врачи призваны уважать автономию и достоинство своего пациента. Новое внимание к этическим вопросам об экспериментальных медицинских вмешательствах стало появляться именно в этот период.

Как известно, термин генетика был введен английским натуралистом У. Бэтсоном в 1905 г. В 1909 году датский ботаник В. Йохансенем использовал понятие гена. Важным этапом в развитии генетики стала хромосомная теория наследственности, сформулированная американским генетиком Т.Х. Морганом в 1911 г. Были выявлены закономерности сцепленного наследования, что позволило сопоставить группы сцепления с хромосомами. В 1925-1927 гг. группой генетиков бывшего СССР Г.А. Надсоном, Г.С. Филипповым и др. была экспериментально обоснована мутационная изменчивость генов под воздействием различных факторов окружающей среды. Эти работы положили начало таким направлениям, как химический и радиационный мутагенез. В 1928 г. Н.К. Кольцов сформулировал положение о матричной ауторегуляции хромосом, о связи генов с конкретным химическим веществом — белковым радикалом. Важное значение в развитии генетики имели закон гомологических рядов в наследственной изменчивости и закон генетических основ селекции Н.И. Вавилова. 1940-1950-е гг. связывают с эпохой молекулярной генетики. Появились общепризнанные доказательства ведущей роли ДНК в передаче наследственной информации. Важнейшую роль в этой области сыграла расшифровка структуры ДНК американскими учеными Дж. Уотсоном и Ф. Криком в 1953 г. В конце XX начале XXI в.в. плодом международного сотрудничества оказались такие достижения, как механизмы биосинтеза белка, расшифрованы геномы многих организмов, секвенирован геном чело-

века, обнаружены CRISPR — короткие палиндромные повторы, регулярно расположенные группами, особые локусы бактерий, состоящие из прямых повторяющихся последовательностей, которые разделены уникальными последовательностями. Использование методик CRISPR для направленного редактирования геномов является перспективным направлением в современной генной инженерии.

Генетика и этика имели многочисленные совпадения и расхождения во времени. Одна из областей, где генетика и этика имеют традиционную тесную связь — это применение генно-инженерных исследований. Генная инженерия в последние годы развивается быстрыми темпами. Сторонники изображают ее рост как проявление научно-технической революции в современном мире, что делает практически все его проявления легитимными. Однако использование этой биотехнологии сопряжено с этическими проблемами.

«Эти вопросы должны быть рассмотрены всеми заинтересованными сторонами, чтобы убедиться, что все осознают этическую дилемму и могут внести весомый вклад в текущие дебаты о создании и использовании генетически модифицированных организмов» [1, с. 231]. Кроме того, крайне важно, чтобы заинтересованные стороны отражали общественные ценности в контексте научной практики и принимали во внимание то обстоятельство, что последствия применения новых биотехнологий могут быть этически спорным. В результате руководящие органы начали разрабатывать соответствующие нормы, призывающие к повышенной бдительности и мониторингу потенциальных опасностей, связанных с применением этого биотехнологического прогресса. Представители генной инженерии и трансгенных технологий ставят перед учеными XXI века интригующие и трудные этические задачи. В частности, необходимо договориться о том, какова природа человека, достойны ли все без малейшего исключения люди морального и правового статуса и уважения.

Критический анализ научных и этических споров на тему генетической модификации организмов показывает, что генетическая инженерия — сложная, но, тем не менее, мастерская с неопределенными

результатами и далеко не всегда естественным вмешательством в жизнь людей. Более того, сторонники генной инженерии утверждают, что «иррациональные» опасения людей относительно этой биотехнологии стоят на пути прогресса. Они также отмечают, что причина того, что представители общественности так боятся потреблять генетически модифицированные организмы, заключается в том, что они не понимают, что они собой представляют. При ближайшем рассмотрении выясняется, что их беспокоят не столько ГМО, сколько неспособность властей, отвечающих за мониторинг этой новой технологии, противостоять могущественным интересам транснациональных корпораций. Оказывается, что общественная враждебность к генной инженерии организмов является скорее продуктом обоснованного скептицизма, чем иррационального страха.

Генная инженерия — это совокупность методов, используемых для прямой генетической модификации организмов или популяции организмов с использованием рекомбинации ДНК. Эти процедуры применяются для идентификации, репликации, модификации и переноса генетического материала клеток, тканей или полных организмов. Генная инженерия охватывает преднамеренную адаптацию генетического или наследственного материала организма для устранения нежелательных характеристик или создания новых желаемых характеристик. В более широком смысле генная инженерия предполагает включение ДНК-маркеров для повышения эффективности так называемых «традиционных» методов селекции, основанных на фенотипической информации. В какой-то момент термин «генная инженерия» стал относиться более конкретно к методам рекомбинантных технологий ДНК или клонирования генов, при которой молекулы ДНК из двух или более источников объединяются либо внутри клеток, либо *in vitro*, а затем встраиваются в организмы-хозяева, в которых они могут размножаться. В последнее время генная инженерия охватывает как искусственный отбор, так и вмешательства биомедицинских технологий, среди них: искусственное оплодотворение, экстракорпоральное оплодотворение, клонирование и генные манипуляции. Недавние достижения позволяют создавать генно-инженерные организмы путем удале-

ния генов или манипулирования уже существующими генами. Ученые объединили генную инженерию с клонированием, чтобы быстро и экономично получить тысячи растений и животных с предпочтительными качествами. Иными словами, технология генной инженерии применяется к людям, животным и растениям.

Развитие генной инженерии не могло не вызвать многих социальных, религиозных и этических вопросов. Нет технологии, которая бы не породила подобные соображения. Каждый новый прорыв в науке требует междисциплинарных дебатов и дискуссий, чтобы человек не стал жертвой своих собственных теорий. По мере того, как технология раскрывает свою силу, влияя на повседневную жизнь, она также бросает вызов этической системе и основным религиозным убеждениям. Надежда на улучшение человека и селекционное разведение не лишена моральных опасений. Некоторые продолжают утверждать, что пересечение границ видов неестественно, аморально и нарушает законы Бога, которые предполагают, что границы видов фиксированы и четко очерчены. Существует также путаница в отношении прав и защиты генетически модифицированных организмов. Если смешение ДНК животных и человека приводит, преднамеренно или нет, к химерным существам, обладающим такими уровнями интеллекта или чувствительности, которые никогда прежде не наблюдались у нечеловеческих животных, следует ли этим существам предоставить права и особую защиту? Другими словами, если человек создаст существо, которое может говорить и, возможно, даже рассуждать, но выглядит как собака или шимпанзе, должны ли этому творению быть предоставлены все права и защита, традиционно предоставляемые человеку?

Один из важных аспектов генной инженерии, который вызывает так много этических вопросов — это редактирование генома человека. Представители биоэтики и исследователи в целом считают, что в настоящее время не следует пытаться редактировать геном человека в репродуктивных целях, но следует продолжать исследования, которые сделают генную терапию безопасной и эффективной. Большин-

ство заинтересованных сторон согласны с тем, что важно проводить постоянные общественные обсуждения и дебаты, чтобы общественность могла решить, допустимо ли редактирование зародышевой линии. Некоторые ученые выражают беспокойство, что невозможно получить информированное согласие на терапию зародышевой линии, потому что пациенты, затронутые в данном процессе, являются эмбрионами будущих поколений. Контраргумент в данном случае состоит в том, что родители уже принимают многие решения, влияющие на состояние своих будущих детей, в том числе не менее сложные, как, например, ЭКО. Исследователи и специалисты по биоэтике также ставят вопрос о возможности получения действительного информированного согласия от потенциальных родителей до тех пор, пока риски терапии зародышевой линии неизвестны. Кроме того, есть опасения, что редактирование генома будет доступно только богатым и увеличит существующее неравенство в доступе к здравоохранению. Редактирование зародышевой линии может создать классы людей, определяемых по качеству сгенерированного генома.

Многие люди высказывают религиозно-этические возражения против использования человеческих эмбрионов для генно-инженерных исследований. Религия нередко выступает в качестве этического руководства по использованию научных знаний. Наука не располагает четким алгоритмом для определения, что является и что не является моральным. Попытки клонирования первых человеческих эмбрионов вызвали широкое осуждение со стороны ряда религиозных кругов. «Теологи рассматривают некоторые аспекты генной инженерии как пример продолжающегося напряжения между верой и наукой» [1, с. 234].

Известны риски, связанные с применением генной инженерии, особенно когда предполагается трансплантация клеток или органов от животных человеку. Например, существует риск передачи смертельных зоонозных заболеваний, таких как губчатая энцефалопатия крупного рогатого скота (также известная как «коровье бешенство»), эндогенные ретровирусы свиней (PERV), энцефалит Нипах и др. Ученые утверждают, что заражение людей этими болезнями может иметь разрушительные последствия. Возникает риск появления новых болезней

путем объединения ДНК животных или ДНК человека с ДНК растений. Для подобных заболеваний методов лечения еще не существует. Производство трансгенных животных угрожает и ослабляет генетическое разнообразие других животных и тем самым делает их более восприимчивыми к новым штаммам инфекционных заболеваний. Конкретная болезнь или вирус могут стереть все стадо, имеющее одинаковые генетические характеристики. Утверждается, что трансгенные сельскохозяйственные животные гораздо чаще испытывают большие страдания, чем те, которые не испытали вмешательства генетических технологий [2]. Потенциальный вред окружающей среде включает перекрестное загрязнение, усиление засоренности, передачу генов диким или сорным родственникам, изменение моделей использования гербицидов, отравление диких животных и создание новых или худших вирусов. Точно так же Бенджамин и Фамилузи заявляют, что новые организмы, созданные с помощью генной инженерии, могут представлять экологическую проблему [2]. Нельзя предсказать изменения, которые генетически модифицированные виды вызовут в окружающей среде. Несчастный случай при инженерии генетики вируса или бактерии, например, может привести к более сильному типу, который способен при высвобождении вызвать серьезную эпидемию. Подобный случай может оказаться фатальным для генной инженерии человека.

Риск, лежащий между научно контролируемым процессом и опасностью непредсказуемых последствий, связан с безответственным использованием генетически измененного материала. Это использование может быть обусловлено экономическими интересами исследовательских групп и промышленной кооперацией. Чисто социальные и политические опасности генной инженерии включают в себя возможность роста экономического неравенства, сопровождающегося увеличением человеческих страданий, а также возможность широкомасштабных евгенических программ и тоталитарного контроля над человеческими жизнями. Риск в данном случае скорее моральный и социально-политический, нежели технический. Таким образом, существующие риски могут быть обнаружены не только с помощью научных

данных, но и благодаря общественному мнению. Некоторые люди сохраняют убеждение, что генная инженерия — это опасная технологическая авантюра и противоестественное вмешательство в жизненные процессы.

Все сказанное не противоречит тому обстоятельству, что, несмотря на различные риски, связанные с применением генной инженерии, с помощью этих биотехнологий можно решить ряд сельскохозяйственных, промышленных, экологических и медицинских проблем. Нет никаких сомнений в том, что в области генной имеют место важные достижения, начиная от увеличения производства растительной и животной пищи, диагностики состояния болезни, лечение и оздоровления пациентов, а также производство вакцин и других полезных лекарств. Трансгенная биотехнология открывает захватывающий диапазон возможностей, от преодоления голода до профилактики и лечения заболеваний. Сторонники генетической модификации утверждают, что многие смертельные наследственные заболевания человека, такие как муковисцидоз, диабет, синдром Дауна, синдром ломкой Х-хромосомы, болезнь Хантингтона, мышечная дистрофия, серповидноклеточная анемия, болезнь Тея-Сакса, тяжелый комбинированный иммунодефицит, среди прочего, можно лечить с помощью генной инженерии.

Несмотря на все вышеупомянутые проблемы, есть признаки того, что генная инженерия может улучшить качество жизни и позволит увеличить продолжительность жизни и даже передать эти свойства последующим поколениям. Однако процессы, связанные с применением генной инженерии, должны руководствоваться законами и нормами этических систем, чтобы человек не стал жертвой собственных творений. Необходимо использовать надлежащие меры безопасности и разработать согласованные и унифицированные правила для технологий генной инженерии.

Следственная генетическая генеалогия (IGG) — это метод идентификации подозреваемых в совершении преступлений, который включает в себя загрузку профиля ДНК с места преступления в одну или несколько баз данных генетической генеалогии для идентификации

генетических родственников преступника и, в конечном итоге, определение местонахождения преступника в генеалогическом древе.

Интеграция правила информированного согласия как элемента принципа свободы в настоящее время применяется в некоторых генеалогических базах данных и несколькими компаниями, предоставляющими генетическое тестирование. Хотя отдельные лица могут дать согласие на загрузку своих генетических профилей на соответствующие сайты, которые теперь требуют, чтобы потребители согласились на доступ правоохранительных органов к их персональным данным, их биологические родственники могут отказаться от их косвенного включения в эти базы данных. Лица, которые не знают, что их данные могут быть раскрыты на основании семейной принадлежности родственника, не имеют права стереть свою собственную генетическую запись или генетическую запись члена их семьи из коммерческой или общедоступной базы данных.

Использование «информированного согласия» как своего рода «этической панацеи» порождает риск возложения этической ответственности на пользователя базы данных. Сосредоточение внимания на индивидуальном согласии также сужает рамки этической дискуссии, заслоняя другие важные политические и социальные проблемы от критического изучения, такие, как вопросы общественных интересов, общественного блага, государственной власти и др. Это уменьшенное видение этики (и/или информированного согласия) ограничивает более общее понимание ответственности между отдельными лицами, учреждениями и обществом, игнорируя другие этические последствия IGG.

Сбор информации семейного анамнеза является неотъемлемой частью медицинской практики. При оказании медицинских услуг врачу для более точной диагностики состояния больного может потребоваться сбор информации об истории болезни всех членов его семьи. Эта информация может касаться как состояния здоровья, так и причины и возраста смерти лиц, генетически тесно связанных с пациентом, а также может включать социальную медицинскую историю, например,

информацию о семейном положении, здоровье супруга, детей и других членов семьи. Информация семейного анамнеза приобретает особое значение в практике генетической медицины.

Раскрытие генетической информации внутри семьи поднимает особые этические вопросы. С одной стороны, как и любая другая медицинская информация, она является частной и конфиденциальной, и ее необоснованное раскрытие может нанести вред человеку. С другой стороны, раскрытие информации может иметь значительные преимущества для членов семьи, поскольку оно может информировать их о рисках для здоровья и предрасположенность к состояниям, которые можно предотвратить или излечить. Эти преимущества могут быть настолько значительными, что некоторые специалисты по этике предполагают, что родственники имеют «право знать», а пациенты несут этическую ответственность за раскрытие этой информации соответствующим членам семьи. Таким образом, случаи, когда пациенты отказываются делиться клинически значимой генетической информацией с членами семьи, вызывают этические трудности. Раскрытие информации с этической точки зрения представляется как конфликт между этическим принципом уважения свободы (т.е. обязанность врача соблюдать конфиденциальность пациента) и принципом благодеяния и «не навреди» (т.е. обязанность врача предупредить других лиц об угрозе их здоровью). Эта дилемма основана на предположении, что отказ пациентов раскрыть информацию о себе проистекает из того обстоятельства, что они эгоцентрично преследуют свои интересы за счет благополучия других. Вместе с тем ряд этико-социологических исследований показывает, что в отказе от раскрытия персональной информации проявляется обычное человеческое желание защиты интересов членов своей семьи и снятия этического напряжения.

Требование о защите конфиденциальности пациента является составной частью этических кодексов медицинских работников. Конфиденциальность является частью права пациента контролировать доступ к своей личной информации, его права на информационную приватность. Конфиденциальность — основа доверия между врачом и пациентом. Без гарантии конфиденциальности пациенты могут не-

охотно предоставлять врачам информацию, необходимую им для обеспечения качественного лечения.

В некоторых случаях у медицинского работника есть обязанность предупреждать третьи стороны, даже если это может нарушить обязанность соблюдать конфиденциальность. Исключение из обязанности соблюдения врачебной тайны в интересах общества отличается определенной гибкостью. Потенциально его можно использовать для ограничения раскрытия конфиденциальной информации о пациенте в самых разных обстоятельствах. Вопрос о том, могут ли обстоятельства включать некоторое раскрытие конфиденциальной информации, касающейся генетических родственников, остается открытым. Исключение, связанное с общественными интересами, может охватывать такие случаи, как: 1) при наличии такого состояния здоровья пациента, которое представляет риск заражения окружающих; 2) когда плохое состояние здоровья пациента делает его неспособным продолжать определенные виды деятельности; 3) если о наследственных генетических нарушениях необходимо сообщить другим членам семьи [4].

Принцип защиты конфиденциальности пациентов нередко приводит к серьезным моральным дилеммам. Предоставление медицинской помощи становится все более сложным процессом. О пациенте, поступающем в больницу, заботится множество разных практикующих врачей, и все они имеют доступ к его персональной информации. Развитие генетики привело к новым проблемам. Данные, полученные в результате секвенирования ДНК, могут раскрывать информацию не только о данном человеке, но и сведения, относящиеся к членам его семьи.

С точки зрения пациентов этическая дилемма редко рассматривается как противоречие между их собственным правом на неприкосновенность частной жизни и правом их родственников знать или даже их возможное «право не знать». Скорее, они обеспокоены этическими аспектами своей так называемой «генетической ответственности», чтобы предупредить членов семьи, «укрепить» их здоровье, предотвратить вред, который может возникнуть в результате этого знания.

Таким образом, необходимость раскрытия генетической информации редко оспаривается, но у пациентов возникают внутренние конфликты по поводу таких вопросов, как что, почему, кому, когда и как следует раскрывать подобную информацию, чтобы свести к минимуму неблагоприятные последствия. Генетическая диагностика не всегда возможна на основе информации, предоставленной одним человеком. Желательно проверить как можно большее число генетических родственников пациента. Такое тестирование может быть необходимо для правильного установления моделей наследования, для подтверждения мутации, по крайней мере, у одного другого пораженного члена семьи (как часть разработки «семейно-специфического» генетического теста) или для проведения тестирования на чувствительность к семейной группе риска. Даже если генетические родственники на самом деле не тестируются, проверка генетического диагноза обычно включает предоставление информации о них. Иными словами, сведения об истории болезни генетических родственников помогает медицинским работникам предоставлять эффективные медицинские услуги своим пациентам. Такая информация может помочь в диагностике, предоставлении медицинских рекомендаций о генетическом риске для пациента или настоящих или будущих детей, а также в вариантах лечения или профилактики и в генетическом консультировании в целом. И наоборот, если эта информация отсутствует, медицинская помощь или рекомендации, предоставляемые пациенту, могут быть поставлены под угрозу. Вопросы, связанные с раскрытием информации генетическим родственникам, могут стать все более важными, поскольку становятся доступными дополнительные профилактические меры для снижения генетического риска. Когда генетическая информация указывает только на наследственную предрасположенность к заболеванию, которые невозможно предотвратить (например, рак), легче утверждать, что информация должна оставаться конфиденциальной, по сравнению с ситуацией, когда отказ в доступе может подвергнуть членов семьи повышенному риску.

Один из фундаментальных принципов современной медицины составляют этическая система свободы пациента и его права на само-

определение. Он основан на предпосылке о расширении возможностей распространения медицинской информации, что позволяет пациенту принимать сознательные решения и делать выбор без внешнего давления. Такое право налагает на медицинских работников обязанность информировать пациентов о состоянии их здоровья, и утаивание информации от пациента рассматривается как форма проявления старой патерналистской практики, которая разрушает отношения между обеими сторонами и может, кроме того, стать источником обвинений в халатности и злоупотреблении служебным положением. Большинство врачей чувствует личную ответственность за предупреждение родственников о генетическом риске. При этом врачи учитывают то обстоятельство, что прямое раскрытие информации не должно производиться без разрешения пациента, чтобы сохранять открытые отношения между врачом и пациентом, укреплять доверие друг к другу, защищать медицинскую тайну и уважать права пациента. Поскольку генетические тесты, назначенные врачами, имеют значение не только для пациентов, но и для их родственников, они создают биоэтическую дилемму как для врачей, так и для пациентов, особенно в тех ситуациях, когда пациент не хочет проходить тест, знать о генетическом риске и делиться такой информацией с другими. Существует мнение, что пациенты, получающие генетическую информацию, которая тесно связана с состоянием здоровья близких родственников, несут моральную ответственность за передачу этой информации, особенно если ее раскрытие может помочь родственникам избежать физического вреда или снизить его риск. Основной целью генетических услуг является предоставление пациентам генетических диагнозов и точной информации о связанных с ними рисках, чтобы они могли принимать обоснованные решения по управлению своим риском, делать выводы в отношении репродуктивного здоровья и планировать будущее. Но есть также моральный императив — обязанность раскрывать информацию другим членам семьи, которые могут быть генетически подвержены риску. Таким образом, цель генетической диагностики и оценки риска состоит в том, чтобы создать автономного субъекта, ко-

торый будет действовать ответственно в отношении своего генетического риска.

Проект «Геном человека» — это важнейшее научное достижение, которое выполнило свою задачу по определению пар оснований, составляющих ДНК человека, а также по идентификации и картированию всех генов в геноме человека, как физически, так и функционально. Для исследователей в области поведенческих наук это особенно интересно, потому что измерения и поведенческие расстройства являются наиболее сложными характеристиками из всех. Поэтому считалось, что для того, чтобы понять эти черты, нужно сначала определить возможные роли, которые определенные гены могут играть в развитии различных видов человеческого поведения.

Случаи, в которых соблюдение этических требований и счастье гармонируют друг с другом, нередко уступают место другим ситуациям, в которых эти требования не обязательно достаточны для того, чтобы человек считал себя счастливым. То же самое относится и к персонажу Фауста в одноименной поэме, написанной Гёте в восемнадцатом веке, в которой запечатлено противоречие между жизнью, прожитой согласно нравственным предписаниям, — в соответствии с обычаями общества, но не приносящей счастья субъекту, и жизнью, в которой желания, даже если они незаконны с точки зрения коллективного разума, удовлетворяются, делая индивидуума проклятой личностью, однако он платит за это проклятие моментом счастья. Что на самом деле совершил старый доктор Фауст, чтобы сделать свою жизнь такой несчастной? Ничего, кроме того, что он намеренно изменил свое врожденное поведение, которое тормозило его склонности, эти тенденции, как их называл И. Кант, или импульсы, как их называл З. Фрейд.

В настоящее время ученые задаются вопросом не о том, могут ли они призвать Мефистофеля для удовлетворения своих самых эксцентричных желаний, а о том, можно ли искусственно изменить человеческое поведение, чтобы улучшить его. В последние десятилетия было обнаружено, что есть два пути, с помощью которых эта операция может стать достижимой: либо посредством генетических вмешательств,

либо благодаря веществам, изменяющим естественную химию живых организмов. В обоих случаях «улучшенное» поведение может быть вызвано передовыми технологиями, что делает его социально приемлемым.

Выявление методов, с помощью которых можно было бы изменить определенное человеческое поведение, вызывало большой интерес с начала двадцатого века. Генетическая детерминированности поведения основывается на исследованиях Чарльза Дарвина, создателя эволюционной теории, и знаменитых законах наследственности, открытых Грегором Менделем. Во время Второй мировой войны нацисты пытались улучшить генетическое качество арийского населения Германии, исключая людей и группы, считавшиеся низшими, и поощряя тех, кого считали высшими. А. Гитлер продвигал закон, согласно которому люди с физическими или умственными «дефектами» должны были быть удалены из рядов немецкого народа. Такими «неполноценными» людьми были бедняки, психически больные, слепые, глухие, люди с различными отклонениями в развитии, беспорядочные половые связи, гомосексуалисты и представители отдельных расовых групп. Таким образом, немецкие евгеники хотели показать, что различные психические черты являются наследственными и что общество должно ограничивать воспроизводство людей, обладающих такими чертами.

С запуском в 1990 году проекта «Геном человека» генетический детерминизм обрел новую форму. Основываясь на секвенировании и картировании всех генов представителей вида *Homo sapiens*, ученые выражали надежду, что можно понять эволюцию человека, не только причины и механизмы болезни, от которых человек может страдать в какой-то момент, но и сложные взаимодействия между генами и окружающей средой. Первым из наиболее значительных достижений в этой области исследований является открытие в 1996 году биологом из Принстонского университета Джо З. Циеном (Joe Z. Tsien) и его коллегами возможного гена обучения и памяти. Джо З. Циен вводит понятие, которое навязывает ему научное сообщество: «поведенче-

ская генетика», чтобы подчеркнуть роль генетики в развитии человеческого поведения. Проблема, однако, заключается в том, в какой степени его эксперименты на лабораторных животных могут быть распространены на людей, потому что в случае с людьми такой эксперимент показался бы выходящим за этические рамки.

Хотя недавние исследования памяти и интеллекта у однояйцевых близнецов поощряют генетические подходы к умственным способностям человека, тем не менее, когда исследования приходят к слишком радикальным выводам, они вступают в противоречие с мнением многих столь же сведущих в этой области ученых, особенно среди работающих в сфере педагогического образования. Эти исследователи, большинство из которых имеют значительный опыт преподавания, считают, что, с точки зрения формирования интеллекта, факторы, связанные с образованием, более важны, чем генетические свойства. Памяти и другие способности человека в значительной степени формируются в различных конкретных контекстах обучения.

Технологии, направленные на изменение поведения человека с помощью информации из области генетики или фармацевтической промышленности, все еще находятся в зачаточном состоянии, но это не означает, что в ближайшем или отдаленном будущем проблема данная область не может прогрессировать. Исследования начала двадцатого века были больше сосредоточены на морфологических элементах человека, таких как форма черепа, лба и скул, близость глаз или размер челюсти. Во второй половине двадцатого века, после Второй мировой войны, вклад генетики в понимание механизмов насилия и aberrантной сексуальности стал в той или иной степени признаваться. В 1993 году группа генетиков опубликовала результаты исследования голландской семьи, состоящей из нескольких лиц с агрессивным, а иногда и насильственным поведением, одних из которых обвиняли в совершении преступлений, других — в поджогах, попытках изнасилования или эксгибиционизме. Исследователи обнаружили, что все виновные в таком ненормальном поведении имели определенную генетическую мутацию, локализованную в X-хромосоме, которая отсутствовала у других членов семьи, не проявлявших таких агрессивных

тенденций. Исследователи пришли к выводу, что обнаруженная ими генетическая модификация может представлять собой биологический механизм, лежащий в основе антиобщественного поведения, или, другими словами, что агрессия может быть генетически обусловлена. «В таких случаях терапия, которая должна быть наиболее эффективной, может иметь только генетическую природу, что предотвратило бы появление этой мутации в будущих поколениях» [5, с. 476].

В 2007 г. был создан Консорциум психиатрической геномики. Его цель — провести анализ генетических данных, выявленных на уровне генома человека, чтобы идентифицировать гены или совокупность генов, которые лежат в основе возникновения психических расстройств. Его более отдаленная цель состоит в том, чтобы иметь возможность вмешиваться с помощью геной терапии, улучшая диагностику, разрабатывая целевое лечение и усиливая первичную профилактику [Watson, H.J.]. Технологии, использующие генетику, открывают крайне спорную в этическом плане тему: имеют ли родители или общество право определять пол детей или, тем более, цвет их глаз или степень их интеллекта. Сегодня это возможно не столько за счет генетического вмешательства, сколько за счет генетической селекции. Генетик может легко предвидеть будущие особенности плода и его возможные генетические проблемы. Вопрос в том, имеет ли человек после того, как он знает эти элементы будущей эволюции эмбриона, моральное право делать выбор среди этих кандидатов на жизнь?

Во втором десятилетии третьего тысячелетия используются новые технологии редактирования генома, такие как основанные на системе CRISPR/Cas, которая представляет собой инструмент редактирования генома, нацеленный на РНК, который позволяет исследователям модифицировать множественные гены одновременно посредством инсерций и делеций. Следствием этого является изменение генома зародышевой линии у эмбриона. До сих пор были опубликованы только эксперименты по созданию генетически модифицированных моделей нечеловекообразных приматов. Эти модели применимы также для исследования и лечения нарушений мозга, либо психиатрической при-

роды, либо из-за дефектного развития нервной системы, которые имеют место у людей.

Но, поскольку в последние десятилетия биоэтика стала нормативно-методологическим ориентиром деятельности в самых различных областях, но с преобладанием в философской, социологической, медицинской и юридической [7], необходимо рассмотреть, насколько полезными или опасными будут эти новые технологии редактирования генома, особенно с точки зрения сохранения человеческого вида. Смогут ли они повысить качество жизни? Добьются ли они «лучшего» человеческого вида? Или они загонят человечество в спираль изменений, долгосрочные последствия которых трудно предвидеть.

Перед лицом таких возможных достижений, которые уже близки к тому, чтобы стать реальностью, представители философии, медицины и биоэтики призваны внести значительный вклад в осмысление этих достижений и, в частности, проследить последствия вмешательств в структуру человека через генетический отбор. Этот вопрос становится еще более актуальным в условиях современности, когда динамика внедрения некоторых спорных технологий намного превзошла философские/медицинские/биоэтические исследования, которые серьезно изучали бы их влияние на человечество.

Люди «хиимерного» типа, генетическая структура которых сконструирована искусственно, будут поднимать вопросы в первую очередь о своей идентичности и, почему бы и нет, об интеграции в традиционные общества. Эти вызовы в какой-то степени уже относятся к настоящему, и философы и медики должны дать на них ответы. Обществу в какой-то момент придется признать реальность генетических вмешательств, целью которых является достижение гораздо более радикальных преобразований в человеческой природе.

В современных условиях ученые способны предложить будущим родителям четкую и точную генетическую информацию, чтобы, чтобы они либо сделали выбор, подготовиться к родам или прервать беременность. Важный вопрос, который необходимо решить, заключается в том, что предлагаемая информация представляется линейной и упрощенной, предполагающей наличие ясной и однозначной

причинно-следственной связи, т.е. конкретный ген эквивалентен определенному расстройству. «Люди склонны думать, что генетические причины неизменны: если есть ген, есть и определенная болезнь; и склонны рассматривать генетические причины как конечные причины, «риск» развития расстройства отождествляется с самим расстройством» [8, с. 49]. Однако прогресс в области генетики открывает более сложную картину, в которой на экспрессию гена влияет множество факторов, как внутренних, так и внешних. В настоящее время то, чего ученые не знают о большей части генетического функционирования человека, о том, как взаимодействуют разные кластеры генов, — это больше, чем то, что они знают. Существенную роль в вопросе эпигенетического наследования играет то обстоятельство, как оно взаимодействует с окружающей средой. Генетическая информация представляет собой более сложную картину, чем первоначально предполагалось, поэтому присутствие только одного гена или генетического маркера не позволяет однозначно прогнозировать развитие болезни или степень поражения того или иного органа.

Многие расстройства, такие, как глухота, излечимый рак у детей, болезнь Тея-Сакса и другие, во многом зависят от рецессивного полигенного и аутосомного наследования. Существуют расстройства с «сильным генетическим влиянием», то есть такие заболевания, при которых ген имеет прямую и детерминированную связь с фенотипом, как в случае болезни Хантингтона. Характерной чертой этой группы болезней является неизменность генетического влияния (последняя и единственная причина заболевания — генетическая). В этом случае наличие гена порождает дискретные и четкие категории. Но такой тип прямой связи между генотипами и фенотипами относительно редок при большинстве заболеваний человека. Большинство нарушений у человека соответствует «слабому генетическому влиянию», при котором на фенотип влияет множество генов, экспрессия которых зависит от опыта в окружающей среде, траектории развития организма и различных эпигенетических факторов. В этих случаях наличие определенного фактора риска не имеет детерминированной связи с феноти-

пом. Практически все расстройства, относящиеся ко второй категории (аутизм, психические заболевания и др.), соответствуют расстройствам с очень сложными моделями наследования и представляют собой расстройства, функционирование которых в настоящее время до конца неизвестно. В развитии подавляющего большинства генетически обусловленных заболеваний человека способ, которым генотипы связаны с фенотипами, сложен, и ученые в настоящее время точно не знают, как и каким образом они взаимодействуют.

Существует три разных типа «измов» в генетике: 1) «генетический эссенциализм, касающийся веры в то, что человеческая идентичность и личностные черты «жестко связаны» с геномом и что они внутренне определены и могут быть предсказаны генетической структурой; 2) генетический детерминизм, согласно которому только гены вызывают сложное человеческое поведение и то, что происходит по генетическим причинам, является произвольным; и 3) генетический редукционизм, сторонники которого предполагают, что человеческая природа и здоровье могут быть сведены к описанию «ничего, кроме генов», и отождествляют биологические объяснения с генетическими.

Эти различные генетические «измы» могут привести к «эссенциалистским генетическим предубеждениям». Другой дополнительный риск генетического эссенциализма, особенно в области развития психических качеств или ментальных заболеваний, связан с риском навешивания ярлыков или «самосбывающегося» пророчества, согласно которому ожидания и прогнозы родителей или учителей относительно детей, как правило, реализуются в поведении и действиях ребенка, которые они интерпретируют в соответствии с этими ожиданиями. Иными словами, отношения взрослых с ребенком обуславливаются человеческими предубеждениями.

Что касается правила информированного согласия, то обмен информацией между врачом и родителями представлен, как правило, в нечетких терминах. Передаваемая информация не обладает той степенью достоверности, о которой обычно предполагают. Нарушается этическое правило правдивости, требующее от медицинского работника строго и неукоснительно сообщать то, что действительно извест-

но. Если переданное сообщение представлено как достоверное, хотя на самом деле это не так, оно может инициировать у получателей не то решение, о котором они мечтают. Передача слишком большого количества информации для пациентов не означает, что это способствует их постижению истины. Если эта информация не будет должным образом обработана и осмыслена, она может производить эффект, противоположный искомому. Остро встает вопрос, можно ли предоставить четкую и точную информацию для принятия обоснованных решений, когда генетическая информация до конца неясна.

В свете индивидуального опыта не кажется легким и очевидным различие между «тривиальными» и «нетривиальными» медицинскими состояниями и, следовательно, между «медицинской» и «немедицинской информацией». Критерии оценки в данном случае оказываются не только медицинскими (клиническими, физиологическими), но и индивидуальными или социальными, связанными с представлением о себе и социальной и групповой идентичностью. Эти обстоятельства должны учитывать медицинские работники в процессе информирования родителей о генетических данных их детей. Необходим мультидисциплинарный подход, чтобы приложить усилия для разработки языка, который отвечал бы, с одной стороны, сложностям, представленным генетиками, и, с другой, понятен неспециалистам.

По оценкам Всемирной организации здравоохранения, в 2050 г. болезнью Альцгеймера (БА) будет страдать в три раза больше людей, чем сегодня, вследствие чего возникает потребность развития ранней диагностики. Для этой цели считаются подходящими методы скрининга. Чтобы справиться с огромными финансовыми и временными затратами на скрининг всего населения, в настоящее время тестируется двухэтапная стратегия. На обоих этапах применяется машинное обучение (МО) и средства искусственного интеллекта (ИИ): во-первых, имеет место идентификация лиц с высоким риском на основе социально-демографических или описанных данных; во-вторых, требуется оценка индивидуальных биомаркеров у лиц с высоким риском для выявления подходящих кандидатов для

клинических испытаний с будущей перспективой отсрочки или облегчения прогрессирования заболевания.

Технология прогнозирования БА с помощью ИИ уже находится на зрелой стадии своего развития. Первый клинический инструмент поддержки принятия решений ИИ для прогнозирования прогрессирования от ранней стадии деменции до БА был недавно протестирован в процессе многопрофильного исследования. Тенденция ведет к обучению систем машинного обучения на многофункциональных наборах данных вместо оценки только одного биомаркера. Помимо генетического тестирования и выявления наборов биомаркеров нейровизуализация чаще всего используется в сочетании с ИИ. Недавняя модель предсказывает БА за 75,8 месяцев до окончательного диагноза с помощью нейровизуализации и работает лучше, чем рентгенологические считыватели. Точность, чувствительность и специфичность при классификации пациентов с БА от здоровых испытуемых достигают почти максимума.

Прогнозирование начала Альцгеймера в будущем сопряжено с этическими проблемами, поскольку пока не существует лечения, модифицирующего болезнь. Тем не менее ранняя диагностика БА считается решающей для благополучия людей и общества. Поэтому международная группа экспертов потребовала рекомендаций по оценке риска у бессимптомных пациентов. Эти оценки могут служить руководством для принятия решений о применении скрининга. Хотя указанная проблема актуальна для всех стран мира, в этом направлении сделано немного. Исследование мозга у бессимптомных лиц особенно сложны с этической точки зрения из-за отсутствия медицинских показаний. Прежде чем прогнозирование БА с помощью ИИ будет использоваться для скрининга всего населения, необходимо рассмотреть, при каких обстоятельствах его следует предлагать бессимптомным лицам, учитывая вероятность непреднамеренных негативных последствий, которые, возможно, превышают потенциальную пользу для отдельных лиц и общества. Аналогичные этические проблемы возникли в процессе «случайных открытий» в связи с оценкой генетического риска. Эти открытия не могут рассматриваться как неожиданные, так

как диагноз по своей природе носит исследовательский характер, и необходимо принять меры для обеспечения адекватного общения с пациентом в соответствии с биоэтическими принципами. Таким образом, рассмотрение информированного согласия как отвечающего требованиям прозрачности и минимизирующего предсказуемые негативные последствия также имеет решающее значение для этической оценки предсказания БА с помощью ИИ.

Ф. Урсин, К. Тиммерман и Ф. Стигер выдвигают следующую этическую модель для генетического тестирования раннего начала болезни Альцгеймера [9]. 1. Тест должен быть добровольным и основываться на информированном согласии. 2. Тест следует предлагать при надлежащем консультировании и профессиональной поддержке. 3. Тест должен быть доступен только совершеннолетним. 4. Результаты теста не должны вызывать дискриминации. 5. Тестирование следует отложить, если есть доказательства того, что его результаты приведут к психосоциальным последствиям. 6. Результаты тестирования являются конфиденциальными и являются собственностью человека.

Таким образом, пациенты, проходящие оценку биомаркеров, должны знать, что значит иметь «повышенный» статус биомаркеров. При этом возникают следующие два этических аспекта. Во-первых, в целях прозрачности необходимо обеспечить, чтобы ИИ системы был развернут для прогнозирования. Во-вторых, принцип уважения свободы пациента требует объяснимости. Этически необходимо разрабатывать объяснимые системы искусственного интеллекта для будущих клинических приложений. Эти два аспекта имеют решающее значение для построения доверительных отношений между пациентами и врачами. Только если пациенты доверяют как надзору врачей, так и надежности предсказания с помощью ИИ, тогда предложение его бессимптомным людям может быть успешным.

Список литературы References

1. Babale Y.K., Atoi E.N. Ethical concerns and risk perceptions associated with the application of genetic engineering // *KIU Journal of social sciences*, 2021. — Vol.7, №3. — P. 231–238.
2. Benjamin E.W., Familusi, O.O. A christian view of genetic engineering // *Global Journal of Human-Social Science: A Arts and Humanities — Psychology*, 2020. — Vol. 20, N7. — P 36-47.
3. Machado H., Silva S. Investigative genetic genealogy: an ethical and privacy assessment framework: tool is needed // Mode of access: <https://www.researchgate.net/publication/358906570> (First downloaded 28.04.2022).
4. Minei A.P., Kaipu S.O. Disclosure of genetic information as matter of medical ethics and patient rights: the relevant legal context // *Journal of US-China medical science?* 2022. —Vol. 19/ — P. 1-19. doi:10.17265/1548-6648/2022.01.001
5. Dumitrescu M., Turliuc Ş., Dumitrescu N. Behavioral intervention technologies — historical, medical, philosophical, and ethical perspectives // *Brain. Broad research in artificial intelligence and neuroscience*, 2022. — Vol. 13, N 1. — P. 470-483. doi.org/10.18662/brain/13.1/294
6. Watson H.J., Yilmaz Z., Sullivan P.F. The Psychiatric Genomics Consortium: History, development, and the future // B. T. Baune (Ed.), *Personalized Psychiatry*. Academic Press, 2020. — P. 91-101.
7. Ojovanu V. News and perspectives of the implementation of the potential of bioethics in the socio-medical space // V. Ojovanu (Ed.), *Health, Medicine and Bioethics in the current society: inter and multidisciplinary studies*. Print-Caro, 2020.
8. Esquerda M., Lorenzo D., Torralba F. Certainties and uncertainties in genetic information: good ethics starts with good data // *The american journal of bioethics*, 2022. — Vol. 22, N. 2. — P 48–50.
9. Ursin F., Timmermann C., Steger F. Ethical implications of Alzheimer's disease prediction in asymptomatic individuals through artificial intelligence // *Diagnostics*, 2021. — Vol. 11, N 2, P.440-457. Mode of access: <https://doi.org/10.3390/diagnostics11030440> (First downloaded 28.03.2022).