

DOI: 10.17803/1729-5920.2020.165.8.054-061

К. В. Машкова*,
М. В. Варлен**,
А. Ю. Широков***

Саморегулирование геномных исследований и перспективы персонализированной медицины¹

Аннотация. Секулярный тренд развития медицины в XX в. шел по пути укрепления основ общественного здоровья, формирование систем доступной медицинской помощи. Расшифровка генома человека открывает широкие перспективы использования полученных данных в медицине. Коммерческие медицинские организации в последние годы развивают оказание услуг по генетическому исследованию и персональному геномному тестированию.

В статье рассмотрены вопросы значимости правового саморегулирования в области геномного консультирования применительно к Российской Федерации. Обсуждается вопрос о перспективах внедрения персонализированной медицины и показаны определенные ограничения, возникающие сегодня в одной из областей такого подхода — прогнозирования предрасположенности к заболеваниям смешанной природы, что связано с особенностями развития медико-демографической ситуации в мире. Поставлен вопрос о необходимости широких популяционных исследований для верификации значений риска для заболеваний с низкой генетической детерминированностью.

Авторы приходят к выводу о невозможности прогнозирования того, какой будет медицина будущего, однако результаты расшифровки генома и возрастающая доступность персональных данных представляют уникальный социальный феномен, требующий своего осмысления и освоения в рамках правового поля. В ближайшие годы дискуссия о роли правовых механизмов в саморегулировании генетических исследований и генетических услуг будет приобретать всё большее значение. Предметом этой дискуссии на международном уровне останется прежде всего обсуждение фундаментального вопроса о соблюдении прав личности в ходе интерпретации получаемых данных. По мере развития консультативной генетической помощи на повестку дня все больше будет выходить вопрос ответственности за предоставляемую информацию и наличия национальных регуляторных механизмов в рамках государственного регулирования или саморегулируемых профессиональных ассоциаций.

¹ Исследование выполнено при финансовой поддержке РФФИ в рамках научного проекта № 18-29-14058.

© Машкова К. В., Варлен М. В., Широков А. Ю., 2020

* *Машкова Ксения Викторовна*, кандидат юридических наук, доцент кафедры спортивного права Московского государственного юридического университета имени О.Е. Кутафина (МГЮА)
Садовая-Кудринская ул., д. 9, г. Москва, Россия, 125993
kvmashkova@mail.ru

** *Варлен Мария Викторовна*, доктор юридических наук, доцент, директор Института «Аспирантура и докторантура» Московского государственного юридического университета имени О.Е. Кутафина (МГЮА)
Садовая-Кудринская ул., д. 9, г. Москва, Россия, 125993
mvvarlen@msal.ru

*** *Широков Алексей Юрьевич*, кандидат медицинских наук, доцент, профессор кафедры гигиены, эпидемиологии и инфекционных заболеваний Академии постдипломного образования ФГБУ ФНКЦ ФМБА России
Волоколамское ш., д. 91, г. Москва, Россия, 125371
alexey.shirokov@gmail.com

Ключевые слова: правовое регулирование; саморегулирование; геном; геномные исследования; геномное консультирование; персонифицированная медицина; демографический и эпидемиологический переход; грамотность потребителя геномных услуг.

Для цитирования: Машкова К. В., Варлен М. В., Широков А. Ю. Саморегулирование геномных исследований и перспективы персонифицированной медицины // *Lex russica*. — 2020. — Т. 73. — № 8. — С. 54—61. — DOI: 10.17803/1729-5920.2020.165.8.054-061.

Self-Regulation of Genomic Studies and Prospects of Personified Medicine²

Kseniya V. Mashkova, Cand. Sci.(Law), Associate Professor, Department of Sports Law, Kutafin Moscow State Law University (MSAL)
ul. Sadovaya-Kudrinskaya, d. 9, Moscow, Russia, 125993
kvmashkova@mail.ru

Mariya V. Varlen, Dr. Sci. (Law), Associate Professor, Director of the Institute of Postgraduate and Doctoral Studies, Kutafin Moscow State Law University (MSAL)
ul. Sadovaya-Kudrinskaya, d. 9, Moscow, Russia, 125993
mvvarlen@msal.ru

Aleksey Yu. Shirokov, Cand. Sci. (Medical Sciences), Associate Professor, Professor of the Department of Hygiene, Epidemiology and Infectious Diseases, of the Academy of Postgraduate Education, Federal Clinical Research Centre, Russia's Federal Medical-Biological Agency
sh. Volokolamskoye, d. 91, Moscow, Russia, 125371
alexey.shirokov@gmail.com

Abstract. A secular trend of the development of medicine in the 20th century was on the ways of strengthening the foundations of public health, formation of systems of affordable medical care. Human genome deciphering opens wide prospects for using the obtained data in medicine. In recent years commercial medical organizations have been developing genetic research and personal genomic testing services.

The paper is devoted to the analysis of the importance of legal self-regulation in the field of genomic counseling in the Russian Federation. The authors investigate the prospects of the introduction of personalized medicine and limitations that arise today in one of the areas of the approach under consideration, namely: forecasting predisposition to diseases of mixed nature, which is related to the peculiarities of development of medical and demographic situation in the world. The question is raised about the need for broad population studies to verify the risk values for diseases with low genetic determinacy.

The authors conclude that it is impossible to predict what medicine of the future will be, but the results of genome decryption and increasing availability of personal data represent a unique social phenomenon that should be developed within the legal framework. In the coming years, the debate on the role of legal mechanisms in the self-regulation of genetic research and genetic services will become increasingly important. At the international level, this discussion will be focused on the fundamental issue of respect for individual rights in the interpretation of the data received. As genetic advice evolves, the issue of responsibility for the information provided and the availability of national regulatory mechanisms within the framework of state regulation or self-regulated professional associations will become a key concern.

Keywords: legal regulation; self-regulation; genome; genome research; genomic counseling; personalized medicine; demographic and epidemiological transition; literacy of the consumer of genomic services.

Cite as: Mashkova KV, Varlen MV, Shirokov AY. Samoregulirovanie genomnykh issledovaniy i perspektivy personifitsirovannoy meditsiny [Self-Regulation of Genomic Studies and Prospects of Personified Medicine]. *Lex russica*. 2020;73(8):54—61. DOI: 10.17803/1729-5920.2020.165.8.054-061. (In Russ., abstract in Eng.)

² The reported study was funded by RFBR according to the research project № 18-29-14058.

Секулярный тренд развития медицины в XX в. шел по пути укрепления основ общественного здоровья, формирования систем доступной медицинской помощи. В большинстве стран мира рыночные отношения выводились за рамки отношений «пациент-врач»³. Здравоохранение относится к той сфере, где большая часть населения признает только равенство в доступности медицинской помощи независимо от социального статуса и материального достатка⁴. Увеличение прямых и косвенных затрат на лечение больных потребовало от систем здравоохранения и государств поиска путей их снижения. Это способствовало формированию концепции профилактики, включающей два направления: оптимизацию среды обитания человека и развитие поведенческой концепции формирования здоровья — того, что в нашей стране называется «здоровый образ жизни». В середине XX в. формируется методическая концепция популяционных исследований, основанная на выявлении факторов риска⁵.

Расшифровка генома человека открывает широкие перспективы использования полученных данных в медицине.

Коммерческие медицинские организации в последние годы развивают оказание услуг по генетическому исследованию и персональному геномному тестированию. Неуклонное снижение цен на такие услуги способствует росту числа клиентов, заинтересованных в использовании результатов тестирования для решения большого круга задач. Сегодня на рынке предлагается большой набор исследований и тестов, открывающий физическим лицам доступ к широкому спектру генетической информации.

Дискуссия о роли правовых механизмов в саморегулировании генетических исследований и генетических услуг касается обсуждения фундаментального вопроса о соблюдении прав личности и прежде всего сферы воспроизводства человека.

Накопленный международный опыт и положения рамочных соглашений международных организаций как законодательного, так и этического характера позволили определить базовые принципы процесса саморегулирования геномных исследований и разработать национальные требования к их реализации.

Эффективность и устойчивость процесса саморегулирования геномных исследований, по мнению ряда авторов, обеспечивается при реализации на трех уровнях: международный уровень саморегулирования, междисциплинарный уровень саморегулирования, третий уровень, предполагающий решение частных вопросов и проблем внутри сообщества специалистов.

Профессиональная разобщенность специалистов, занимающихся генетическими и геномными исследованиями, не способствует выработке единых этических требований. Устоявшиеся требования в области генетического консультирования при выявлении орфанных (редких) заболеваний несопоставимы со сложным комплексом этических проблем, возникающих при геномном консультировании, где сочетаются интересы пациента и его семьи как по защите общих вопросов прав личности, так и по интерпретации персональных данных, получаемых в ходе исследования.

Возникающие при этом острые дискуссии в профессиональном сообществе генетиков касаются приемлемых в рамках профессиональной этики алгоритмов поведения специалиста. По этой причине этические требования должны разрабатываться не только профессиональными сообществами генетиков, но и отраслевыми объединениями в медицине в целом (например, профессиональными объединениями специалистов в сфере онкологии, включающими в том числе и медицинских клинических генетиков)⁶.

В настоящее время неуклонно растет доступность геномных исследований, и в средствах

³ Еругина М. В., Кром И. Л., Шмеркевич А. Б., Дорогойкин Д. Л., Жужлова Н. Ю., Шигаев Н. Н., Бочкарева Г. Н. Доступность медицинской помощи как облигатный социальный предиктор здоровья населения в России (обзор) // Саратовский научно-медицинский журнал. 2016. № 12 (2). С. 101—105.

⁴ Шишкин С. В., Бондаренко Н. В., Бурдяк А. Я. Анализ различий в доступности медицинской помощи для населения России // Независимый институт социальной политики. М., 2007. Т. 52.

⁵ Schwartz S., Diez-Roux R. Commentary: Causes of incidence and causes of cases—a Durkheimian perspective on Rose // International Journal of Epidemiology. 2001.30 (3):435—9. DOI:10.1093/ije/30.3.435. PMID 11416059.

⁶ Варлен М. В., Машкова К. В., Зенин С. С., Барциц А. Л., Суворов Г. Н. Поиск общих принципов саморегулирования геномных исследований в контексте обеспечения приоритетной защиты прав и законных интересов личности // Проблемы права. 2019. № 3 (72). С. 11—18.

массовой информации стали появляться прогнозы относительно возможного изменения традиционной модели здравоохранения уже в ближайшем будущем⁷.

Возникла концепция так называемой медицины 4П. Расшифровка этой концепции сводится к 4 параметрам — основным характеристикам новой медицины: предсказательная, профилактическая, персонализированная, партнерская (англ. predictive, preventive, personalized, participatory).

Опираясь на эти характеристики, новая медицина, по мнению ее апологетов, предлагает досимптоматическое предсказание, профилактику и при необходимости персонализированное воздействие на конкретные причины развития заболеваний вместо диагностики и стандартизированного лечения выявленных нарушений. При этом считается, что пациент более активно участвует в процессе собственного лечения, принимая решения и осознавая личную ответственность за его результаты⁸.

Реализация принципов медицины 4П опирается на данные геномных исследований и на их основе строит индивидуальную траекторию в рамках возможностей конкретного генома. При этом вместо создания благоприятной среды обитания человека и исключения средовых факторов риска для его здоровья предлагается перенести акцент на самоограничения пациента в соответствии с рекомендациями на основе полученных данных исследования индивидуального генома.

По некоторым оптимистичным прогнозам развитые страны могут перейти к модели геномного здравоохранения уже в ближайшее десятилетие, тем более что экономические оценки показывают быстрое снижение стоимости расшифровки индивидуального генома.

Модель медицины 4П принципиально отличается от сегодняшних подходов здравоохранения, т.к. складывается как коммерческая практика.

Однако значимые успехи геномного подхода касаются прежде всего вопросов планирования семьи и профилактики орфанных заболеваний.

В практике российской медицины с пациентом взаимодействует врач клинической специальности, который определяет как тактику лечения, так и коррекцию образа жизни пациента (питание, физические нагрузки, другие элементы здорового поведения, санаторно-курортное лечение). Другие специалисты, работающие в медицинских организациях, обеспечивают информационную поддержку в виде клинико-диагностических и приборных исследований. В частной генетической (геномной) консультации такого жесткого распределения ролей не просматривается.

Переход от генетического консультирования к геномному тестированию позволяет перейти от оценки генетически жестко детерминированных заболеваний к заболеваниям смешанной природы, для таких заболеваний характерен большой диапазон сочетаний как проявлений генетических факторов, так и влияния факторов внешней среды и образа жизни человека. С одной стороны, расшифровка индивидуального генома позволяет оценить потенциальный риск развития заболевания и, соответственно, принять необходимые профилактические меры или меры ранней диагностики. С другой стороны, существенно снижается надежность прогноза возникновения указанных заболеваний. Сегодня имеется большое количество наработок по прогнозу ряда заболеваний, например отдельных видов рака. Вместе с тем количество неисследованных закономерностей огромно.

Рассматривая концепцию медицины 4П, мы должны задаться вопросом о медико-демографической ситуации в мире. XX век и начавшееся XXI столетие характеризовались демографическим переходом, существенным компонентом которого является эпидемиологический переход — изменение структуры заболеваемости.

⁷ *Виноградова Е.* В будущем здоровье каждого будет в его собственных руках. Врачам останутся лишь серьезные недуги // URL: <https://www.vedomosti.ru/lifestyle/articles/2014/11/03/v-buduschem-zdorove-kazhdogo-budet-v-ego-sobstvennyh-rukah> (дата обращения: 30.06.2020) ; *Кащеев А.* Медицина-2030: как мы будем лечиться в ближайшем будущем // URL: <https://www.rbc.ru/opinions/society/23/11/2015/5652c9e39a7947d8b630d9d3> (дата обращения: 30.06.2020) ; *Ребриков Д.* Индивидуальный геном будет записан в медицинской карте каждого пациента уже в ближайшем будущем // URL: <https://www.kommersant.ru/doc/3395270> (дата обращения: 30.06.2020).

⁸ *Назаров В., Сисигина Н.* Экономика генетического здравоохранения // *Экономическая политика.* 2018. Т. 13. № 6. С. 188—213.

Условно выделяют 4 стадии эпидемиологического перехода⁹.

Первая стадия — эпоха эпидемий и голода, характеризующаяся крупными эпидемиями или пандемиями и инфекционными заболеваниями как наиболее частой причиной смерти. Принято считать, что на этой стадии преобладающим трендом является уменьшение смертности от таких опасных инфекционных заболеваний, как чума, холера, оспа, сокращается роль голода. Страны Западной Европы прошли эту фазу с XVIII по середину XIX в.

Вторая стадия эпидемиологического перехода — устойчивая тенденция отступления инфекционных заболеваний. Снижается заболеваемость и смертность от туберкулеза, желудочно-кишечных инфекций, инфекций детского возраста. При этом начинается рост заболеваемости и смертности от неинфекционной патологии — заболеваний сердечно-сосудистой системы, опухолей. Для стран Западной Европы эта фаза характерна с середины XIX до середины XX в.

Третья стадия — эпоха социально обусловленных заболеваний. Характеризуется ростом сердечно-сосудистых заболеваний, рака и несчастных случаев как самых распространенных причин преждевременной смерти. Наблюдается тенденция к смягчению последствий индустриализации. Развитие здравоохранения, ориентированность на профилактику заболеваний уменьшают заболеваемость и смертность. При этом повышается ожидаемый возраст смерти от большинства болезней за счет увеличения ожидаемой продолжительности жизни. Для стран Западной Европы эта фаза характерна для второй половины XX в.

Четвертая стадия эпидемиологического перехода — эпоха дегенеративных и связанных с возрастом заболеваний. Наблюдается по большей части в странах с высоким уровнем доходов¹⁰. Уменьшается младенческая и детская смертность и смертность людей пожилого и старческого возраста. Страны Западной Европы входят в эту фазу с конца XX в.

Прохождение этих стадий характерно для всех стран, но сроки их прохождения различны,

как и начало этого процесса. Определяющим фактором является демографический переход, за которым стоят факторы экономического развития и развития здравоохранения. Российская Федерация (Российская империя, Советский Союз) осуществила демографический переход примерно за 100 лет¹¹, а по уровню душевого дохода колеблется между странами с высоким доходом и странами со средне-высоким доходом¹² и, будем надеяться, в среднесрочной перспективе войдет в группу стран, находящихся в 4-й фазе эпидемиологического перехода.

Таким образом, страны, в которых разворачивается внедрение геномных исследований, находятся на 4-й стадии демографического перехода, и экспертные заключения по геному касаются заболеваний, которые могут возникнуть у клиентов через значительный промежуток времени от момента проведения исследований, измеряемый несколькими десятилетиями, что повышает ответственность за прогноз.

На сегодняшний день у нас мало информации о роли генома в развитии сердечно-сосудистых заболеваний и дегенеративных изменений, а также ряда других заболеваний.

Профилактические рекомендации должны быть даны на основе популяционных оценок факторов риска, для чего требуются многолетние эпидемиологические исследования.

Проведение исследований по индивидуальному геномному консультированию ставит вопрос об участии специалистов медицинского профиля в предоставлении такой услуги. По результатам расшифровки генома необходимо проведение врачебной консультации. Отсутствие такой консультации может дезориентировать потребителя. Результаты воспринимаются получателем услуги как заведомо объективные (доверие к современной науке, в частности к генетике). Однако принятие взвешенного решения возможно только после консультации с врачом. В противном случае это приводит к ситуации, когда потребитель принимает решение о хирургическом вмешательстве для профилактики различных заболеваний, например рака. Возможна и обратная ситуация, когда потреби-

⁹ Omran A. R. [1971] The epidemiological transition: A theory of the epidemiology of population change // The Milbank Quarterly. 2005.83(4):731—57. DOI: 10.1111/j.1468-0009.2005.00398.x, PMC 2690264, PMID 16279965 ; Wahdan M. H. The epidemiological transition // Eastern Mediterranean Health Journal. 1996.2(1):2.

¹⁰ URL: <https://www.who.int/ru/news-room/fact-sheets/detail/the-top-10-causes-of-death> (дата обращения: 30.06.2020).

¹¹ URL: <https://iq.hse.ru/news/177677312.html> (дата обращения: 30.06.2020).

¹² URL: <https://www.worldbank.org/> (дата обращения: 30.06.2020).

тель будет игнорировать выданные ему ранее предписания по лекарственной терапии или профилактическим мероприятиям. Помимо участия врачей, требуется разработка вербальной интерпретации результатов геномного тестирования — формирования функции принадлежности как альтернативы цифровым значениям риска. Так, по результатам опроса, проведенного Американским колледжем медицинской генетики и геномики (ACMG), предпочтительна пятиуровневая терминологическая система, использующая термины «патогенный», «вероятно, патогенный», «неопределенное значение», «вероятно, неопасный» и «неопасный»¹³.

Таким образом, существует опасность неверной интерпретации результатов геномных исследований. И здесь возможно вмешательство государственного регулятора. Так, Управление по контролю за пищевыми продуктами и лекарственными средствами (FDA) выдало предписание биотехнологической компании 23 and Me, «немедленно прекратить распространение тестовой линейки продуктов геномных исследований и предоставление персональных услуг консультирования по вопросам геномной инженерии». Как заявили представители регулятора, возникают «серьезные последствия, если результаты анализов интерпретированы пациентами неверно или если им сообщаются некорректные сведения» (US Food and Drug Administration; Warning letter: «23and Me, Inc. 11/22/13»)¹⁴.

С одной стороны, речь идет о контроле со стороны государства относительно достоверности предоставляемой частными компаниями медицинской информации, с другой стороны, выявляется проблема недостаточности знаний у потребителей услуг для верной интерпретации получаемой информации.

Можно говорить о том, что стоит вопрос формирования грамотности потребителя геномных услуг.

Анализ материалов по развитию геномного консультирования говорит о необходимости поиска оптимального соотношения саморегулирования на уровне национальных ассоциаций, организации по изучению индивидуального генома и государственного регулирования в области интерпретации данных генома. В ближайшие годы, несомненно, предстоит широкое внедрение геномного консультирования. Однако на пути внедрения этих методов необходимо решить ряд задач, связанных с постарением населения и сдвигом патологии в старшие возрастные группы. На пути верификации, казалось бы, высоко репрезентативных с точки зрения генетики данных предстоит выполнить крупные популяционные эпидемиологические исследования на предмет риска развития массовых неинфекционных заболеваний.

Рассматривая вопросы относительно интерпретации генома, мы не должны забывать, что уже дважды, вернее — в двух областях, научное сообщество, опираясь на новейшие представления своего времени, давало их неверную трактовку. Это запущенный Френсисом Гальтоном процесс внедрения евгеники¹⁵, притом что авторитет Гальтона и его научные заслуги не могут быть подвергнуты сомнению, и педология¹⁶, основы которой были разработаны Гренвиллом Стэнли Холлом. Сегодня, когда делает первые шаги эпигенетика, требуется осознание возможных перемен в классических парадигмах молекулярной биологии и генетики¹⁷, что может изменить наши взгляды и найти оптимальные подходы к развитию медицины и внедрению достижений по исследованию ге-

¹³ Sue Richards, Nazneen Aziz, Sherri Bale, David Bick, Soma Das, Julie Gastier-Foster, Wayne W Grody, Madhuri Hegde, Elaine Lyon, Elaine Spector, Karl Voelkerding, Heidi L Rehm. ACMG Laboratory Quality Assurance Committee Standards and Guidelines for the Interpretation of Sequence Variants: A Joint Consensus Recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology Genet Med. 2015 May;17(5):405-24. URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25741868/> (дата обращения: 30.06.2020).

¹⁴ Сахипгареева А. Р. Государственный контроль интерпретации геномных исследований и медицинских приложений в Соединенных Штатах Америки // Вестник РУДН. Серия : Юридические науки. 2018. Т. 22. № 3. С. 329—345.

¹⁵ Galton F. Eugenics: its definition, scope, and aims // The American Journal of Sociology. Vol. X; July, 1904; Number 1.

¹⁶ Глезеров С. Наука о новом человеке. Сначала ее поднимали на щит, затем... объявили «вредной» и запретили // Петербургские ведомости. Вып. № 098. 29.05.2013.

¹⁷ Meloni M. & Testa G. Scrutinizing the epigenetics revolution // BioSocieties. 2014. Vol. 9. Pp. 431—456. URL: <https://link.springer.com/article/10.1057/biosoc.2014.22> (дата обращения: 30.06.2020).

нома в повседневную практику генетической консультации.

Подводя итоги рассматриваемых проблем, можно выделить следующие ключевые моменты.

Персонализированная медицина как результат использования геномной информации — дело завтрашнего дня. Прежде чем в корне изменить подходы к взаимодействию с пациентом, необходимо решить достаточно большой круг задач правильной интерпретации исследований генома. Необходимо организовать специальные эпидемиологические исследования, которые должны обеспечить возможность реально прогнозировать риски для здоровья с учетом тенденции к реализации предполагаемой патологии через несколько десятилетий после выявления особенностей персонального генома (экзома). Необходимо также проверить эффективность рекомендаций по коррекции поведения (общего стиля жизни, питания, интенсивности нагрузок, выбора профессии, оперативных вмешательств, лекарственной терапии), которые позволят избежать нарушений в состоянии здоровья. При этом важно юридически защитить личность от возможной дискриминации на основе ее генетических особенностей.

Отечественная медицина, начиная с XIX в., всегда придавала большое значение развитию профилактического направления. Именно в нашей стране удалось создать полноценную медицинскую службу контроля за окружающей средой — систему санитарно-эпидемиологического надзора. Западная медицина сосредоточилась в XX в. на лечении болезни, а не больного, а службы контроля окружающей среды находятся вне сферы здравоохранения. С другой стороны, специалисты по гигиене всегда ощущали уход от здоровья человека к соблюдению формальных требований нормативных документов. Успехи геномных исследований и развитие эпигенетики, возможно, дают дорогу не столько новой медицине, сколько новой гигиене — гигиене персонализированной, где, помимо формальных требований к среде обитания человека, появляется

возможность предложить ему индивидуальную «траекторию» поведения — формирование индивидуального образа жизни, соблюдение персональных требований к среде своего обитания и добровольный выбор профессии не только исходя из способностей и индивидуальных предпочтений, но и с учетом своего генетического профиля. Возможно, именно в таком направлении развития приобретет новый, более высокий смысл высказывание Н. И. Пирогова: «Я верю в гигиену. Вот где заключается истинный прогресс нашей науки. Будущее принадлежит медицине предупредительной. Эта наука принесет несомненную пользу человечеству»¹⁸.

Какой будет медицина будущего, сегодня определить трудно, но результаты расшифровки генома и возрастающая доступность персональных данных представляют уникальный социальный феномен, требующий своего осмысления и освоения в рамках правового поля.

В ближайшие годы дискуссия о роли правовых механизмов в саморегулировании генетических исследований и генетических услуг будет приобретать всё большее значение.

Предметом этой дискуссии на международном уровне останется прежде всего обсуждение фундаментального вопроса о соблюдении прав личности в ходе интерпретации получаемых данных. И за рубежом, и в нашей стране предметом обсуждения являются вопросы, касающиеся сферы воспроизводства человека (вспомогательных репродуктивных технологий) и выявления орфанных заболеваний.

По мере развития консультативной генетической помощи на повестку дня всё больше будет выходить вопрос ответственности за предоставляемую информацию и наличия национальных регуляторных механизмов в рамках государственного регулирования или саморегулируемых профессиональных ассоциаций.

Не менее важная проблема — это готовность получателей услуг к правильной самоинтерпретации результатов генетического исследования.

БИБЛИОГРАФИЯ

1. Варлен М. В., Машкова К. В., Зенин С. С., Барциц А. Л., Суворов Г. Н. Поиск общих принципов саморегулирования геномных исследований в контексте обеспечения приоритетной защиты прав и законных интересов личности // Проблемы права. — 2019. — № 3 (72). — С. 11—18.

¹⁸ Цит. по: *Большаков А. М., Новикова И. М.* Общая гигиена. М.: Медицина, 2002. 384 с.

2. Еругина М. В., Кром И. Л., Шмеркевич А. Б., Дорогойкин Д. Л., Жужлова Н. Ю., Шигаев Н. Н., Бочкарева Г. Н. Доступность медицинской помощи как облигатный социальный предиктор здоровья населения в России (обзор) // Саратовский научно-медицинский журнал. — 2016. — № 12 (2). — С. 101—105.
3. Назаров В., Сисигина Н. Экономика генетического здравоохранения // Экономическая политика. — 2018. — Т. 13. — № 6. — С. 188—213.
4. Сахипгареева А. Р. Государственный контроль интерпретации геномных исследований и медицинских приложений в Соединенных Штатах Америки // Вестник РУДН. Серия : Юридические науки. — 2018. — Т. 22. — № 3. — С. 329—345.
5. Шишкин С. В., Бондаренко Н. В., Бурдяк А. Я. Анализ различий в доступности медицинской помощи для населения России / Независимый институт социальной политики. — М., 2007. — Т. 52.
6. Galton F. Eugenics: its definition, scope, and aims // The American Journal of Sociology. — 1904. — Vol. X. — July. — No. 1.
7. Meloni M. & Testa G. Scrutinizing the epigenetics revolution // BioSocieties. — 2014. — Vol. 9. — Pp. 431—456. — URL: <https://link.springer.com/article/10.1057/biosoc.2014.22> (дата обращения: 30.06.2020).
8. Omran A. R. The epidemiological transition: A theory of the epidemiology of population change // The Milbank Quarterly. — 2005. — 83 (4): 731—757.
9. Rose G., Khaw Kay-Tee, and Marmot M. Rose's Strategy of Preventive Medicine. Bibliographic Information. Print publication date: 2008. Print ISBN-13: 9780192630971. Published to Oxford Scholarship Online: September 2009.
10. Schwartz S., Diez-Roux R. Commentary: Causes of incidence and causes of cases—a Durkheimian perspective on Rose // International Journal of Epidemiology. — 2001.30(3):435—439.
11. Wahdan M. H. The epidemiological transition. Eastern Mediterranean Health Journal. — 1996. 2 (1): P. 2.

Материал поступил в редакцию 30 июня 2020 г.

REFERENCES

1. Varlen MV, Mashkova KV, Zenin SS, Bartsits AL, Suvorov G. poisk obshchikh printsipov samoregulirovaniya genomnykh issledovaniy v kontekste obespecheniya prioritetnoy zashchity prav i zakonnykh interesov lichnosti [Search for general principles of self-regulation of genomic studies in the context of ensuring priority protection of rights and legitimate interests of the person]. *Problemy prava [Issues of Law]*. 2019;3(72):11—18. (In Russ.)
2. Erugina MV, Krom IL, Shmerkevich AB, Dorogoykin DL, Zhuzhlova NY, Shigaev N. N., Bochkareva GN. Dostupnost meditsinskoy pomoshchi kak obligatnyy sotsialnyy prediktor zdorovya naseleniya v Rossii (obzor) [Accessibility of medical care as a bond social predictor of population health in Russia (review)]. *Saratov Journal of Medical Scientific Research*. 2016;12(2):101—105. (Russ.)
3. Nazarov V, Sisigina N. Ekonomika geneticheskogo zdravookhraneniya [Economics of genetic health care]. *Economic Policy*. 2018;13(6):188-213. (In Russ.)
4. Sakhigareeva AR. Gosudarstvennyy kontrol interpretatsii genomnykh issledovaniy i meditsinskikh prilozheniy v Soedinennykh Shtatakh Ameriki [State Control of Interpretation of Genomic Research and Medical Applications in the United States of America]. *RUDN Journal of Law*. 2018;22(3):329-345. (In Russ.)
5. Shishkin SV, Bondarenko NV, Burdyak AY. Analiz razlichiy v dostupnosti meditsinskoy pomoshchi dlya naseleniya Rossii [Analysis of differences in the availability of medical care for the population of Russia]. *Independent Institute of Social Policy*. Vol. 52; 2007. (In Russ.)
6. Galton F. Eugenics: its definition, scope, and aims. *The American Journal of Sociology*. 1904;X(1).
7. Meloni M, Testa G. Scrutinizing the epigenetics revolution. *BioSocieties*. 2014;9:431—456. Available from: <https://link.springer.com/article/10.1057/biosoc.2014.22> (cited 30 June 2020).
8. Omran AR. The epidemiological transition: A theory of the epidemiology of public change. *The Milbank Quarterly*. 2005;83(4):731—757.
9. Rose G, Khaw Kay-Tee, Marmot M. Rose's Strategy of Preventive Medicine. Bibliographic Information. Print publication date: 2008. Print ISBN-13:9780192630971. Published to Oxford Scholarship Online: September 2009.
10. Schwartz S., Diez-Roux R. Commentary: Causes of incidence and causes of cases—a Durkheimian perspective on Rose. *International Journal of Epidemiology*. 2001;30(3):435—439.
11. Wahdan MH. The epidemiological transition. *Eastern Mediterranean Health Journal*. 1996;2(1):2.