

Секция «Биология, медицина, философия: совместная проблематика дисциплин»

Социогуманитарная экспертиза программ преконцепционного генетического скрининга

Ветров Владимир Андреевич

Сотрудник

Институт научной информации по общественным наукам РАН, Москва, Россия

E-mail: Vetrov21v10@gmail.com

Преко́нцепцио́нное ге́нетическое тести́рование на носительство (ПГТН) или, как его часто обозначают в англоязычной литературе, расширенный скрининг носительства (ECS – Expanded Carrier Screening) — это генетическое исследование, предлагаемое населению в целом или парам, у которых нет известного риска рецессивных и X-сцепленных генетических заболеваний и которые готовятся стать родителями (поэтому тест или скрининг часто называется «репродуктивным»).

Несмотря на общий консенсус в отношении теоретической и практической полезности (имея примеры значительного снижения заболеваемости[1,2]) и ценности ПГТН в здравоохранении, крупномасштабное клиническое внедрение на уровне программы может создавать серьезные проблемы для специалистов здравоохранения и всех заинтересованных сторон. Внедрение расширенных скринингов на носительство требует экспертной оценки конкретных, но взаимосвязанных и одинаково важных аспектов: технических, этических, правовых, социальных.

При этом социогуманитарные проблемы ПГТН, в основном, связаны с неопределенностью, имеющей 2 источника – технологический (который не является предметом рассмотрения в этом докладе) и фундаментально-понятийный, входящий в оптику философского рассмотрения. Эта неопределенность связана с 3-мя проблемными областями в программах ПГТН: определение тяжести заболевания, рутинизация, целеполагание.

Понятие тяжести или серьезности (severity) является одной из ключевых тем в разработке крупномасштабных программ, связанной с выбором тестируемых генов. Может ли тяжесть состояния при оценке целесообразности внедрения в панель скрининга зависеть от индивидуального восприятия, или же тяжесть — это то, что относится к медицинскому состоянию независимо от отношения пациента? Как тогда должна оцениваться тяжесть, какие дополнительные критерии должны учитываться? Данные вопросы требуют, во-первых, размышления о взаимосвязи между субъективным благополучием, воззрениями социума и объективными характеристиками заболевания, во-вторых, методологической разработки.

Социокультурный контекст, формирующий принятие репродуктивных решений, отражает эпистемические нормы в отношении понимания инвалидности[3]. Некоторые из важных возражений против скрининга на генетические заболевания перед зачатием частично опираются на социальную, а не биомедицинскую, модель инвалидности[4]. Если какое-либо заболевание включено в панель, оно интуитивно начинает восприниматься будущими родителями требующим какого-либо вмешательства, делает ее рутинной. Точка зрения людей, живущих с инвалидностью, редко доступна потенциальным родителям. Это отражает доминирование медицинской точки зрения, которое можно рассматривать как форму эпистемологической несправедливости, поскольку жизненный опыт людей с различными заболеваниями, как правило, маргинализован и менее заметен в рамках основного социального понимания таких заболеваний[5].

Из этого проистекает проблема целеполагания: целью может быть либо результат для отдельных людей и их семей, то есть, прежде всего, влияние на репродуктивную автоно-

мию, либо для популяции, такой как снижение заболеваемости определенными генетическими заболеваниями. Цель, направленная на снижение популяционной заболеваемости детей с тяжелыми генетическими заболеваниями, может не подходить для репродуктивного скрининга[6]. Такая цель может быть истолкована как подразумевающая, что пары, получившие результат с повышенной вероятностью заболевания, обязаны принять меры, чтобы избежать рождения ребенка, подверженного заболеванию. Также цель снижения частоты встречаемости определенных генетических заболеваний среди населения может выражать неблагоприятное суждение о ценности жизни людей, которые в настоящее время живут с таким заболеванием или могут родиться в будущем. Поэтому в случае с преконцепционным скринингом более этически приемлемой является цель повышения и поддержки репродуктивной автономии пар путем предоставления более обширной информации о потенциальных заболеваниях и рисках, с ними связанными, позволяющей сделать выбор в соответствии с их ценностями[7].

Удовлетворительный консенсус относительно вышеназванных проблем в рамках расширенных программ преконцепционного скрининга может быть достигнут только с участием ученых-гуманитариев, так как даже развитый аналитический инструментарий и широкие эмпирические исследования могут оказаться недостаточными в принятии решений, экспертиза и варианты программы требуют эпистемологической, экзистенциальной, социологической и общегуманитарной проработки.

Источники и литература

- 1) Cunningham S., Marshall T. Influence of five years of antenatal screening on the paediatric cystic fibrosis population in one region // *Arch Dis Child*. 1998. Vol.78. № 4. P. 345-348.
- 2) Turner G, Boyle J, Partington M.W., Kerr B., Raymond F.L., Gécz J. Restoring reproductive confidence in families with X-linked mental retardation by finding the causal mutation // *Clin Genet*. 2008. Vol.73, №2. P. 188-190.
- 3) Rubeis G, Steger F. A burden from birth? Non-invasive prenatal testing and the stigmatization of people with disabilities // *Bioethics*. 2019. Vol. 33. №1. P. 91–97.
- 4) Scully J.L. Disability and the challenge of genomics // In: Gibson S., Prainsack B., Hilgartner S., et al., eds. *Routledge Handbook of genomics, health and society*. London: Routledge, 2018. P. 186–194.
- 5) Scully J.L. From «She W ould Say That, W ouldn't She?» to «Does She Take Sugar?» Epistemic Injustice and Disability // *Int J Fem Approaches Bioeth*. 2018. Vol. 11, №1. P. 106–124.
- 6) De Wert G.M., Dondorp W .J., Knoppers B.M. Preconception care and genetic risk: ethical issues // *J Community Genet*. 2012. № 3. P. 221– 228
- 7) Henneman L., Borry P., Chokoshvili D., et al. Responsible implementation of expanded carrier screening // *Eur J Hum Genet*. 2016. №24.