

ПРАВОВЫЕ ПАРАДИГМЫ РЕГУЛИРОВАНИЯ ИССЛЕДОВАНИЙ И РАЗРАБОТОК В ОБЛАСТИ ЧЕЛОВЕЧЕСКОГО ГЕНОМА И ИХ ПРАКТИЧЕСКОГО ИСПОЛЬЗОВАНИЯ В РОССИИ И ЗА РУБЕЖОМ. ЧАСТЬ I¹

Аннотация. Настоящая научная статья посвящена изучению основных направлений, в рамках которых отношения в сфере генома человека уже существуют (имеют частичное правовое сопровождение) и требуют своего правового регулирования в перспективе. Данные направления выстраиваются в виде нескольких парадигм правового регулирования отношений, возникающих при использовании геномных технологий — потребительской (социальной), медицинской и криминалистической (форенсической). Приведены примеры, как эти технологии взаимодействуют между собой и как могут помочь.

Кроме того, в представленной статье ставится задача проведения оценки текущего российского законодательства на предмет его соответствия современным достижениям в сфере генома человека и перспективам его совершенствования на основе лучшего зарубежного и международного опыта, так как в статье будут озвучены проблемы, связанные с фрагментарным наличием законодательных актов, не связанных единым комплексом подходов, нехваткой норм регулирования по актуальным вопросам в рамках правовых парадигм. **Ключевые слова:** Россия, геномные исследования, право, зарубежный опыт, международные стандарты, судебная практика, спортивная геномика.

DOI: 10.17803/2311-5998.2021.83.7.061-069



**Алексей Борисович
ДУБОВ,**

врач-консультант
ООО «Некмед»,
кандидат медицинских наук
dubov-al@mail.ru
129626, Россия, г. Москва,
ул. 1-я Мытищинская, д. 3,
стр. 1



**Пауль Алексеевич
КАЛИНИЧЕНКО,**

профессор кафедры
интеграционного и
европейского права
Университета имени
О.Е. Кутафина (МГЮА),
доктор юридических наук
paulkalinichenko@mail.ru
125993, Россия, г. Москва,
ул. Садовая-Кудринская, д. 9

¹ Настоящая статья подготовлена при финансовой поддержке РФФИ в рамках проектов ФИ № 18-29-14074 и № 18-29-14082. В процессе написания использовались материалы и наработки Центра права и биозтики в сфере геномных исследований и применения генетических технологий при Университете имени О.Е. Кутафина (МГЮА) (проект Минобрнауки России 730000Ф.99.1.БВ16АА02001 «Правовое регулирование ускоренного развития генетических технологий: научно-методическое обеспечение»).

Авторы выражают признательность ведущему специалисту Управления по работе с высокотехнологичными проектами ПАО НК «Роснефть» Е. К. Московкиной за помощь в подготовке настоящей статьи.

A. B. DUBOV,

medical consultant ООО "Nekmed"

Cand. Sci. (Medical)

dubov-al@mail.ru

27-1, ul. 1th Mytischenskaya, Moscow, Russia, 129626

P. A. KALINICHENKO,

Professor of the Integration and European Law Department

of the Kutafin Moscow State Law University (MSAL),

Dr. Sci. (Law)

paulkalinichenko@mail.ru

9, ul. Sadovaya-Kudrinskaya, Moscow, Russia, 125993

LEGAL REGULATION PARADIGMS FOR THE HUMAN GENOME RESEARCHES AND DEVELOPMENTS AND THEIR PRACTICAL USE IN RUSSIA AND ABROAD. PART 1

Abstract. *This article is devoted to the study of main directions in which the relations in the field of the human genome already exist (and have partial legal support) and require their own legal regulation. These directions stand in the form of several paradigms of legal regulation of the relations arising from the use of genomic technologies; these are consumer (social), medical and forensic (forensic) paradigms. In addition, the presented article sets the task to assess the current Russian legislation for its compliance with modern achievements in the field of the human genome and the prospects for its improvement based on the best foreign and international experience.*

Keywords: *Russia, genomic research, law, foreign experience, international standards, case law, sport genomic.*

1. Введение

В настоящее время правовое регулирование отношений, связанных с применением генетических технологий и последующим использованием результатов геномных исследований осуществляется в Российской Федерации фрагментарно и характеризуется наличием противоречий между регулятивными и охранительными нормами. По ряду вопросов наблюдается полное отсутствие «регуляторного ответа», что является барьером для развития генетических технологий в Российской Федерации.

Меры поддержки и направления деятельности в области науки и инноваций, предлагаемые и реализуемые государством в последние несколько лет, являются первым шагом для решения проблемы существующего недостатка правового регламентирования ряда областей, появляющихся в результате развития генетических технологий. В частности, в постановлении Правительства РФ

от 22 апреля 2019 г. № 479² «совершенствование нормативно-правовой базы Российской Федерации в сфере генетических технологий» указано одним из направлений, требующих внимания при реализации комплекса мер (финансовых, административных) поддержки области генетических технологий.

Период до 2027 г. будет характеризоваться активным ростом новых актов и реформации существующего законодательства по данной теме. При формировании этической и правовой сред, в которых осуществляется деятельность в области геномных исследований, приемлемыми могут быть только те решения, которые получены на основе комплексного знания на стыке философии, этики, медицины и юриспруденции.

Стоит также отметить, что применение генетических технологий разнообразно, подчинено различным целям и включает в себя разные виды субъектов (частные и публичные, профессионалов и менее подготовленных или вовсе не подготовленных участников). Соответственно, отношения, возникающие между этими субъектами, обладают определенной спецификой, которая должна быть учтена в нормах права, регулирующих данные отношения. Поэтому одной из ключевых задач настоящего исследования является определение основных направлений, в рамках которых генетические отношения уже существуют (имеют частичное правовое сопровождение) и требуют своего правового регулирования, т.е. выявление правовых парадигм регулирования отношений, возникающих при использовании генетических технологий. Другой задачей, поставленной в настоящей работе, является оценка соответствия текущего законодательства современным достижениям в сфере генома человека — исследованиям структуры генома человека, процессов его редактирования, воспроизведения и других манипуляций, оборота геномной информации.

На наш взгляд, наиболее значимые аспекты общественной жизни — те, где исследования и разработки в области человеческого генома имеют наибольшую важность и могут являться правовыми парадигмами, требующими детального изучения. При анализе информации из общедоступных источников нами предложены следующие парадигмы: социальная (потребительская), медицинская и криминалистическая (форенсическая).

2. Социальная (потребительская) парадигма

Выделение социальной парадигмы на сегодняшний день обусловлено широким применением исследований структуры генома человека на потребительском рынке. Компании, имеющие доступ к технологиям по исследованию генома, охватывают широкий спектр услуг по предоставлению генетической информации потребителям. Это и определение расовой принадлежности, родства, предрасположенности человека к тому или иному виду профессиональной деятельности, спорту, и даже определение сексуальной ориентации. Эти данные могут улуч-

² Постановление Правительства РФ от 22 апреля 2019 г. № 479 «Об утверждении Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий на 2019—2027 годы» // СЗ РФ. 2019. № 17. Ст. 2108.



шать жизнь человека в социуме и позволяют реализовать свой потенциал, заложенный природой, в полной мере. Но чувствительность геномных данных связана с проблемами несанкционированного доступа и неправомерным использованием геномной информации, в том числе для дискриминации человека и нарушения его базовых прав³, о чем не всегда в должной мере осведомлены участники социальной парадигмы генетического тестирования⁴.

Благодаря ряду больших международных исследований и геномной регистрации большой выборки участников, генетические исследования расовой принадлежности человека с научной точки зрения максимально точны⁵. Достоверное знание «своих корней» может привести к созданию социальной напряженности в разных слоях общества в виде изменения их идеологии (социал-дарвинизм), геополитических притязаний, а также к нарушению традиционных принципов самосознания⁶. Определение родства, несомненно, благое дело для человека, но при отсутствии нормативного регулирования этой сферы может привести к нарушению устоявшихся семейных отношений.

Генетическое исследование сексуальной ориентации и половой дифференциации напрямую может быть связано с нарушением развития популяции и изменениями демографических показателей в государстве⁷. Однако научные исследования в данной области противоречивы: «По словам экспертов, изучив молекулярные данные девяти участков генома, они смогли правильно угадать сексуальную ориентацию пары близнецов с 70-процентной вероятностью. Ведущий исследователь доктор Так Нгун из Университета Калифорнии в Лос-Анджелесе заявил, что это первый случай, когда ученым удалось создать прогностическую модель сексуальной ориентации на основании молекулярных маркеров»⁸.

³ Работодатели при подборе сотрудников хотят опираться на результаты генетических тестов для диагностики заболеваний, требующих длительного и дорогостоящего лечения, а также генетических тестов на выявление мутаций генов, обуславливающих, например, поведение сотрудника, нежелательное для работодателя.

⁴ См.: *Пашинская Л. Д.* Спортивная генетика: к какому типу физических нагрузок предрасположен ваш организм // *Физическая культура и спорт в системе образования России: инновации и перспективы развития : материалы Всероссийской научно-практической конференции.* СПб., 2016. С. 242 ; *Пономарева О. В.* Генетика в современном спорте: научные технологии для новых достижений // *Наука молодых (Eruditio Juvenium).* 2018. Т. 6. № 4. С. 571.

⁵ *Животовский Л. А.* Расы и гены: генетическое сходство и различие народов // *Наука в России.* 2004. № 4. С. 34.

⁶ *Roth W. D., Yaylaci Ş., Jaffe K., Richardson L.* Do genetic ancestry tests increase racial essentialism? Findings from a randomized controlled trial // *PLoS ONE.* 2020. 15(1). URL: <https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0227399> (дата обращения: 15 февраля 2021 г.).

⁷ *White M., Ya'um M.* What's the Point of Genetic Studies of Sexual Orientation? // *Pacific Standard.* 9 March 2018. URL: <https://psmag.com/news/whats-the-point-of-genetic-studies-of-sexual-orientation> (дата обращения: 15 февраля 2021 г.).

⁸ Американские генетики научились определять сексуальную ориентацию по ДНК 9 октября 2015 г. // URL: <https://www.newsru.com/world/09oct2015/genetics.html> (дата обращения: 15 февраля 2021 г.).

В социальную парадигму необходимо включать и нормы, регулирующие отношения, возникающие в ходе оказания потребительских услуг по генетическому тестированию (*англ.* direct-to-consumer genetic testing)⁹. Понимание результатов, получаемых при таком тестировании, потребителем, непрофессиональным участником отношений, напрямую влияет на состояние общества и отношение к собственному здоровью и на систему здравоохранения. Именно поэтому в некоторых странах (например, во Франции) практика проведения тестирования и передачи результатов напрямую потребителю запрещена законом, что ставит дополнительные вопросы к пониманию фундаментального права человека на информацию о его здоровье, к снижению социальной напряженности и возможности развития бизнеса по оказанию медицинских услуг в области генетики.

3. Медицинская парадигма

Применение достижений генетической науки и познания в патогенезе геннообусловленных заболеваний становится повсеместным в области медицины — вышли на новый качественный уровень как диагностика, так и терапия. На сегодняшний день в России возможно не только своевременно диагностировать ряд неизлечимых врожденных заболеваний в перинатальном периоде, таких как синдромы Дауна, Эдвардса, Патау, которые сопровождаются тяжелыми множественными пороками развития и не поддаются излечению, но и осуществлять поиск мутаций, ответственных за развитие нескольких тысяч наследственных заболеваний. Уже сейчас существует база данных — OMIM, которая является каталогом тысяч известных наследственных заболеваний¹⁰. В медицине появилась возможность проводить тестирование на предрасположенность к многофакторным заболеваниям, таким как рак, диабет, ишемическая болезнь сердца и т.д.¹¹

Помимо этого, на развитие таких болезней оказывают влияние негенетические факторы, так что однозначного прогноза только на основании генетического тестирования дать нельзя. Достоверность генетического анализа намного выше, чем у стандартных скрининговых методов, но с учетом пока еще высокой цены, большого достаточно разрозненного объема знаний по наследственным заболеваниям, отсутствия стройной медицинской системы оказания помощи в лечении

⁹ Особенность потребительского тестирования заключается в том, что инициатором такого тестирования является потребитель. Помимо своей родословной и особенностей организма, потребитель узнает о предрасположенности к различным заболеваниям с определенной вероятностью. Результаты такого тестирования не могут считаться диагнозом, необходимы консультация у врача и корректная интерпретация данных.

¹⁰ Померанцева Е., Чугунов А., Панов А. Генетическое тестирование и патернализм в медицине. 14 марта 2014 г. // Биомолекула. URL: <https://biomolecula.ru/articles/geneticheskoe-testirovanie-i-paternalizm-v-meditsine> (дата обращения: 15 февраля 2021 г.).

¹¹ Бондарь Ю. Генетические тесты на рак — за и против // MED Новости. 29 июня 2017 г. URL: <https://medportal.ru/mednovosti/news/2017/06/29/717genetictests> (дата обращения: 15 февраля 2021 г.).



генетических заболеваний, интерпретация результатов генетического анализа (рекомендации по профилактике и лечению) остается нерешенной проблемой.

Диагностика заболеваний позволяет объективно оценить состояние здоровья пациента, накопить больше знаний о работе ДНК человека и подобрать наиболее эффективную терапию (а если такой не существует, то накопить знания для открытия новых методов лечения в будущем). Международным научным сообществом ведутся успешные эксперименты по созданию генетических методов лечения наследственных, онкологических заболеваний, а также ВИЧ-инфекции¹².

Суть методов заключается в редактировании генов, а также в управлении их активностью, экспрессией. Пока что такие методы находятся на грани научных исследований и клинически применимой терапии. Это инновационные методы терапии, а лекарственные препараты, изготавливаемые с использованием систем генетического редактирования, требуют особого одобрения ответственных органов¹³.

Существует несколько таких систем¹⁴. Система Zinc-finger nucleases (ZFNs) — это белковые системы с ионами цинка, которые позволяют распознавать и встраиваться в определенные последовательности генома, тем самым контролировать активность генов-мишеней. В США в 2014 г. ученые впервые провели испытания технологии ZFNs на пациентах с ВИЧ. Несмотря на достигнутые положительные результаты, испытания данной технологии выявили ряд сложностей, делающих ее использование в терапии затруднительным: во-первых, это недостаточная точность редактирования ДНК в клетках пациентов; во-вторых, в ходе испытания у пациентов отмечались некоторые малоприятные побочные эффекты¹⁵.

Система Transcriptor activator-like effector nucleases (TALENs) — это белковые системы, продуцируемые бактериями рода *Xanthomas*, на основе которых создаются искусственные белковые системы, позволяющие распознавать и встраиваться в определенные последовательности генома и тем самым контролировать активность генов-мишеней. Технологию применили в 2015 г. в Англии для спасения однолетней пациентки с лейкозом. Использование этой системы не излечило пациентку, но позволило организму девочки побороть опухолевые клетки и дождаться подходящего донора для трансплантации костного мозга¹⁶.

¹² Gene editing of CCR5 in autologous CD4 T-cells of persons infected with HIV / P. Tebas , D. Stein , W. W. Tang [et al.] // New Engl. J. Med. 2014. 370. P. 903.

¹³ Fortunato A., Grainger D. W., Abou-El-Enein M. Enhancing patient-level clinical data access to promote evidence-based practice and incentivize therapeutic innovation // Adv. Drug Deliv. Rev. 2018. Nov-Dec (136—137) P. 100 ; Kondo H., Hata T., Ito K., Koike H. & Kono N. The Current Status of Sakigake Designation in Japan, Prime in the European Union, and Breakthrough Therapy Designation in the United States // TherapeuticInnovation&RegulatoryScience. 2017. 51 (1). P. 52.

¹⁴ Kipling J. A review of the current state of the regulations and ongoing debates in the EU. The European Landscape for human genome editing. 2016 // URL: <https://acmedsci.ac.uk/file-download/41517-573f212e2b52a.pdf> (дата обращения: 15 февраля 2021 г.).

¹⁵ Lino Ch. A., Harper J. C., Carney J. P., Timlin J. A. Delivering CRISPR: a review of the challenges and approaches // Bioenergy and Defense Technologies. 2018. Vol. 25, No. 1. P. 1240.

¹⁶ Sample I. Babygirl is first in the world to be treated with 'designer immune cells' // The Guardian, 5 November 2015 ; Le Page M. Geneediting saves girl dying from leukaemia in world first // New Scientist. 5 November 2015.

Этот случай получил широкий общественный резонанс и позволил такой технологии редактирования генетической информации приблизиться к применению в клинической практике¹⁷.

Система элементов геномной последовательности CRISPR является памятью бактерии-хозяина о вирусных инфекциях и встречах с инородным генетическим материалом, ассоциированные с ней белки Cas помогают ей распознавать и уничтожать чужеродный генетический материал¹⁸. В 2012—2013 гг. на ее основе был изобретен инструмент для редактирования генов — система CRISPR/Cas9 (удостоен Нобелевской премии по химии в 2020 г.), которая на сегодняшний день является наиболее перспективной с точки зрения клинической практики¹⁹.

Несмотря на успехи, достигнутые в изучении методов редактирования генов, сами ученые отмечают наличие негативных последствий у этих методов, связанные с появлением искусственных мутаций в тех генах, которые не были предусмотрены экспериментом. В 2018 г. Суд ЕС постановил, что изменение живых организмов с помощью редактирования генома считается генной инженерией. Теперь по решению высшей судебной инстанции ЕС на организмы, модифицированные с помощью CRISPR/Cas9 и других подобных технологий, будет распространяться Директива ЕС 2001 г., устанавливающая жесткие ограничения по безопасности и предварительному одобрению регуляторными органами для генно-модифицированных продуктов²⁰.

Таким образом, сегодня говорить о патогенетической терапии, т.е. об исправлении генов, пока рано. На основании генетических тестов можно лишь пока назначать паллиативную терапию, которая в ряде случаев действительно может облегчить течение заболевания и позволить людям жить полноценной жизнью.

Клонирование человека, вершина медицинского познания с научной точки зрения, таит в себе риск возобновления идей о создании идеальной человеческой расы (евгеники) и связанных с этим фатальных для человечества проблем. Поэтому осознание этого и привело в мире, и в частности в России, к временному запрету на клонирование человека²¹.

¹⁷ Reardon S. Leukaemia success heralds wave of gene-editing therapies // Nature. 2015. Vol. 527. P. 146.

¹⁸ Кротов А. От слов к делу: технологию CRISPR-Cas впервые применили для лечения онкозаболеваний. 25 ноября 2016 г. // Биомолекула. URL: <https://biomolecula.ru/articles/ot-slov-k-delu-tehnologiiu-crispr-cas-vpervye-primenili-dlia-lechenia-onkozabolevanii> (дата обращения: 15 февраля 2021 г.).

¹⁹ См.: Джагаров Д. Э. Умные ножницы для ДНК // Химия и жизнь. 2014. № 7. С. 7; Ветчина А. С., Коновалова Е. В., Лунев Е. А., Иллариошкин С. Н. Технология редактирования генома и возможности ее применения в клеточной нейробиологии // Анналы клинической и экспериментальной неврологии. 2015. Vol. 9. № 4. С. 60.

²⁰ Дьяков В. Г., Ткачук В. В. Правовое обеспечение геномной безопасности в Европейском Союзе // Международный правовой курьер. 2020. № 3—4 (39—40). С. 52.

²¹ Калининченко П. А. Запрет клонирования в европейском праве // Конституционное право: восточноевропейское обозрение. 2002. № 4. С. 47.



БИБЛИОГРАФИЯ

1. *Бедняков И. Л., Кубанов В. В.* Использование в раскрытии преступлений результатов геномной учетно-регистрационной деятельности: современное состояние и перспективы развития // Юридический вестник Самарского университета. — 2017. — Т. 3. — № 3. — С. 90—93.
2. *Ветчинова А. С., Коновалова Е. В., Лунев Е. А., Иллариошкин С. Н.* Технология редактирования генома и возможности ее применения в клеточной нейробиологии // Анналы клинической и экспериментальной неврологии. — 2015. — Vol. 9. — № 4. — С. 59—64.
3. *Голышева П. Д.* Анализ Федерального закона «О государственной геномной регистрации» // Право и современные технологии в медицине / отв. ред. А. А. Мохов, О. В. Сушкова. — М. : Проспект, 2019. — С. 124—128.
4. *Джагаров Д. Э.* Умные ножницы для ДНК // Химия и жизнь. — 2014. — № 7. — С. 6—9.
5. *Дубов А. Б., Дьяков В. Г.* Безопасность геномной информации: правовые аспекты международного и национального регулирования // Вестник Университета имени О.Е. Кутафина (МГЮА). — 2019. — № 4. — С. 305—308.
6. *Дьяков В. Г., Ткачук В. В.* Правовое обеспечение геномной безопасности в Европейском Союзе // Международный правовой курьер. — 2020. — № 3—4 (39—40). — С. 51—55.
7. *Животовский Л. А.* Расы и гены: генетическое сходство и различие народов // Наука в России. — 2004. — № 4. — С. 33—38.
8. *Жога Е. Ю., Васенин А. Ю., Варченко И. А.* Роль государственной геномной регистрации в предупреждении, раскрытии и расследовании преступлений // Гуманитарные, социально-экономические и общественные науки. — 2017. — № 6—7. — С. 117—121.
9. *Ижевская В. Л.* Этические и правовые аспекты генетического тестирования и скрининга // Биоэтика и гуманитарная экспертиза. — 2007. — № 1. — С. 78—95.
10. *Калиниченко П. А.* Запрет клонирования в европейском праве // Конституционное право: восточноевропейское обозрение. — 2002. — № 4. — С. 45—48.
11. *Пашинская Л. Д.* Спортивная генетика: к какому типу физических нагрузок предрасположен Ваш организм // Физическая культура и спорт в системе образования России: инновации и перспективы развития : материалы Всероссийской научно-практической конференции. — СПб., 2016. — С. 241—246.
12. *Перепечина И. О.* Идентификация человека на основе его генетических свойств как междисциплинарное экспертное направление (вопросы классификации) // Вестник Университета имени О.Е. Кутафина (МГЮА). — 2014. — № 3 — С. 76—88.
13. *Пономарева О. В.* Генетика в современном спорте: научные технологии для новых достижений // Наука молодых (Eruditio Juvenium). — 2018. — Т. 6. — № 4. — С. 569—581.
14. *Романовский Г. Б.* Правовое регулирование генетических исследований в России и за рубежом // Lex russica. — 2016. — № 7 (116). — С. 93—102.

15. Юрлов С. А. Развитие правовой науки в части исследования вопросов, связанных с нормативным регулированием спорта // Вестник Санкт-Петербургского университета. — Серия : Право. — 2018. — № 9 (4). — С. 620—639.
16. Fortunato A., Grainger D. W., Abou-El-Enein M. Enhancing patient-level clinical data access to promote evidence-based practice and incentivize therapeutic innovation // Adv. Drug Deliv. Rev. — 2018. Nov.-Dec. (136—137) — P. 97—104.
17. Gene editing of CCR5 in autologous CD4 T-cells of persons infected with HIV / P. Tebas, D. Stein, W. W. Tang [et al.] // New Engl. J. Med. — 2014. — 370. — P. 901—910.
18. Kondo H., Hata T., Ito K., Koike H. & Kono N. The Current Status of Sakigake Designation in Japan, PRIME in the European Union, and Breakthrough Therapy Designation in the United States // Therapeutic Innovation & Regulatory Science. — 2017. — 51 (1). — P. 51—54.
19. Lino Ch. A., Harper J. C., Carney J. P., Timlin J. A. Delivering CRISPR: a review of the challenges and approaches // Bioenergy and Defense Technologies. — 2018. — Vol. 25. — No. 1. — P. 1234—1257.
20. Reardon S. Leukaemia success heralds wave of gene-editing therapies // Nature. — 2015. — Vol. 527. — P. 146—147.
21. Roth W. D., Yaylacı Ş., Jaffe K., Richardson L. Do genetic ancestry tests increase racial essentialism? Findings from a randomized controlled trial // PLoS ONE. — 2020. — 15 (1).

