



Правовое и этическое регулирование сообщения вторичных находок

Елизавета К. Московкина✉

ООО «Биотек кампус», Москва, Российская Федерация

Аннотация

Вторичными находками в медицинской литературе именуются случайно обнаруженные исследователями особенности здоровья человека, влияющие на его самочувствие или развитие заболевания. Вследствие цифровизации здравоохранения, развития медицинских баз данных и их активного использования учеными большое количество вторичных находок, которые не были первоначальной целью исследования, обнаруживаются и могут подлежать сообщению пациенту. Целью настоящего исследования является определение возможности сообщения вторичных находок пациентам и участникам научных исследований, а также порядок передачи таких данных с учетом требований законодательства. В статье приводится анализ правовых норм, действующих в России, рассматриваются доктринальные и этические подходы к проблеме сообщения вторичных находок. В результате рассмотрения темы автор приходит к выводу, что законодательство не учитывает специфику вторичных находок как информации для сообщения пациенту, а также вовсе не регулирует подобные ситуации, возникающие в рамках научных исследований с условно здоровыми участниками. Автором определено, что важную роль для возможности сообщения случайных находок играет добровольное информированное согласие, при этом информирование пациентов и включение специальных разделов в данный документ остается на усмотрение медицинской или научной организации и врача. В результате исследования производится попытка сформировать комплекс мер, описанных в литературе, для дальнейшего формирования конкретных предложений реформирования законодательства России в отношении поднятой проблемы.

Ключевые слова: медицинское право, этика, вторичные находки, генетические исследования

Финансирование: поддержка Минобрнауки России. Реестровый номер – 730000Ф.991.БВ16АА 01000. Тема работы (цель) – научно-методическое обеспечение работ по правовому регулированию ускоренного развития генетических технологий.

Для цитирования: Московкина, Е.К. (2024). Правовое и этическое регулирование сообщения вторичных находок. *Lex Genetica*, 3(3), 74–92. <https://doi.org/10.17803/lexgen-2024-3-3-74-92>

✉Email: ekmoskovkina@msal.ru

Поступила в редакцию: 09.08.2024

Получена после рецензирования и доработки: 03.09.2024

Принята к публикации: 10.09.2024

Legal and Ethical Regulation of Reporting of Secondary Findings

Elizaveta K. Moskovkina✉

LLC «Biotech campus», Moscow, Russian Federation

Abstract

In medical literature the notion of secondary findings is defined as randomly discovered features of human health which may affect their well-being. A large number of secondary findings are occasionally detected and may be disclosed to the patient as a result of the digitalization of healthcare and the development of medical databases. The aim of this paper is to determine the possibility of reporting secondary findings to patients and participants of scientific research, while also establishing a procedure for transferring such data in accordance with the legal requirements and limitations. The article provides an analysis of Russian legislation, and considers doctrinal and ethical approaches to the issue of reporting of secondary findings. The author concludes that the current legislation does not consider the special features of secondary findings, and does not address situations which could arise in the context of scientific research. The author has established that informed consent has an important role in reporting of secondary findings, while the procedure of informing patients and including special sections in the consent should remain at the discretion of the medical or scientific organization or the doctor. In conclusion, the author attempts to formulate proposals to amend the Russian legislation in relation to the issue considered.

Keywords: medical law, ethics, secondary findings, genetic research

Funding: supported by the Ministry of Education and Science of the Russian Federation. Registry number – 730000Ф.99.1.ББ16АА01000. Topic (goal) – scientific and methodological support for work on legal regulation of accelerated development of genetic technologies.

To cite this article: Moskovkina, E. K. (2024). Legal and Ethical Regulation of Reporting of Secondary Findings. *Lex Genetica*, 3(3), 74–92 (In Russ.). <https://doi.org/10.17803/lexgen-2024-3-3-74-92>

Received: 09.08.2024

Revised: 03.09.2024

Accepted: 10.09.2024

✉Email: ekmoskovkina@msal.ru

Введение

Развитие медицины и методов диагностики, а также запуск крупных национальных популяционных исследований в области здравоохранения, в частности в области генетики, привели к накоплению больших данных, которые необходимо анализировать для извлечения максимальной пользы в интересах человечества (Sheremeta, 2003). Запущенные в начале XXI века генетические проекты, такие как Проект «100 000 Геномов» Великобритании (100,000 Genomes Project¹), Американский проект «All of us»² и иные, спустя 10–15 лет достигли поставленных целей по сбору биоматериалов и данных и столкнулись с необходимостью их анализа. Также стало понятно, что на когортах больших данных определяются не только популяционные частоты и прочие «общие» знания и закономерности. В ходе такого поиска исследователями стали обнаруживаться дополнительные данные, касающиеся здоровья отдельно взятых участников, что не являлось изначальной целью научного поиска. При этом такая информация имеет существенное значение для волонтеров, которые становились участниками исследований.

Моральный долг помочь участникам, с которыми исследовательская организация выстраивала доверительные отношения, раскрыв им полученные сведения, вступил в некоторые противоречия с легальной базой таких исследований (Mitchell, 2017).

Более того, ни участники, ни исследователи не были готовы к практической реализации консультирования, так как этот процесс является комплексным и касается психологически сложных моментов.

В настоящей статье рассматриваются правовые и этические вопросы, возникающие при попытке исследователей сообщить участникам научных неинтервенционных исследований о найденных у них вторичных находках.

В статье приведен обзор подходов, уже реализованных в медицинской практике, относительно сообщения о найденных у пациента вторичных находках, так как такие клинические взаимоотношения подобны ситуациям в контексте научных исследований здравоохранения. Вторичные находки в медицине – тема, которая получила свое более широкое распространение в литературе и дискуссиях, так как общество столкнулось с ней раньше, а значит, уже сделанные выводы потенциально полезны при рассмотрении проблемы настоящей работы.

Автором произведен анализ актов законодательства и этических норм, в первую очередь разработанных и принятых в Российской Федерации. Актуальность поставленной проблемы в России в настоящее время высока, так как к настоящему моменту крупные генетические проекты³, запущенные в рамках Федеральной научно-технической программы «Развитие генетических технологий на 2019–

¹ Постановление Правительства Российской Федерации № 479 от 22.04.2019 «Об утверждении Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий на 2019–2030 годы». Режим доступа: <http://static.government.ru/media/files/1fErVexYSovYFduUnitStWlLkyrkTEmu.pdf>

² Полные геномы 100 тысяч россиян будут прочитаны к концу 2025 года. PCR news. Режим доступа: <https://pcr.news/stati/polnye-genomy-100-tysyach-rossiyan-budut-prochitany-k-kontsu-2025-goda/>

³ Условно здоровым является такой человек, который не имеет жалоб на здоровье или каких-либо беспокоящих его проявлений его заболевания. Такой человек не знает о том, что он чем-то болен или является носителем.

2030 годы»⁴, достигли своих первых целевых показателей⁵, завершив первый этап сбора образцов и первичных данных, и исследователи в проектах начинают переходить к их анализу (Tanjo, 2021). В ближайшем будущем накопленные результаты анализа будут использоваться для подготовки научных публикаций, а также будут выявлены вторичные находки (Amendola и др., 2015). Это значит, что исследователи будут вынуждены самостоятельно, на свой страх и риск принимать решения о выдаче (или сокрытии) случайных находок, влияющих на здоровье участников.

В англоязычной доктрине приводится разделение терминологии — согласно изложенным подходам «вторичная находка» (*secondary finding*) несколько отличается от однородных между собой терминов — «случайная находка» (*incidental finding*) (Tan et al., 2017) и «нежелательная находка» (*unsolicited finding*) (Koplin, Savulescu, Vears, 2020). Особенностью вторичной находки является ее побочный характер по отношению к основной цели исследования биоматериала участника исследования или пациента. «Случайной находкой» именуется новое знание об особенностях организма человека, которое возникло без активного поиска врачом или исследователем — например, затемнения на изображении МРТ или УЗИ, указывающие на риск рака или признаки конкретных заболеваний в органах пациента. Причем все приведенные термины рассматриваются в настоящее время больше в контексте генетических исследований, так

как геном человека является предметом медицины с большим количеством неизвестных и ученые активно занимаются открытием ранее неизвестных генетических заболеваний и ищут механизмы их развития (van der Schoot et al., 2022; van der Schoot et al., 2024). В российских источниках также используются приведенные термины, что будет рассмотрено ниже в статье.

Для целей настоящей статьи все указанные термины будут использоваться как синонимичные, так как их общая характеристика — неожиданность (в разной степени, но тем не менее) обнаружения дополнительной информации о здоровье человека, которую изначально не планировалось активно искать и не предполагалось, что есть вероятность ее обнаружения. Именно характеристика неожиданности, случайности, по мнению автора настоящей статьи, усложняет принятие решения врачом о сообщении данной информации пациенту или о ее сокрытии.

Определение вторичной находки в российском нормативном поле

Итак, под термином вторичная находка понимаются обнаруженные врачами или исследователями имеющиеся у человека особенности здоровья, которые не являются причиной заболевания, с жалобами на которое он обратился к врачу, или не проявляются клинически, но существенно повышают риск развития заболевания у человека в будущем. Подчеркнем, что вторичные находки могут обладать разными свойствами

⁴ Определение Судебной коллегии по гражданским делам ВС РФ от 21.08.2023 №16-КГ23-23-К4. Режим доступа: <https://legalacts.ru/sud/opredelenie-sudebnoi-kollegii-po-grazhdanskim-delam-verkhovnogo-suda-rossiiskoi-federatsii-ot-21082023-n-16-kg23-23-k4/>

⁵ Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации». Режим доступа: https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_121895/

и обнаруживаться в различных ситуациях, что существенно влияет на подходы к этической и правовой их оценке. Под разными свойствами понимается их значимость для клинического состояния человека — патогенные варианты или вероятно патогенные (а также варианты неясной клинической значимости, которые рассматриваются как непригодные для раскрытия).

Вторичные находки в клинической практике обнаруживаются у пациента, который уже страдает заболеванием или имеет недомогания и обратился к врачу для поиска причины и лечения. То есть человек находится во взаимоотношениях «врач — пациент» и может догадываться о том, что в ходе проведения анализов могут быть обнаружены какие-либо неблагоприятные параметры здоровья.

Вторичные находки могут возникать также в рамках участия лиц в исследовательских проектах, хотя и связанных с изучением здоровья человека, но позиционирующих себя как научные, а не медицинские. Иными словами, в клинической ситуации у врача есть конкретные обязанности по отношению к пациенту, которые определены законодательством. В рамках взаимодействия волонтера и исследователя для научных целей подобные обязательства предполагаются в первую очередь с точки зрения этики, нежели регламентированы законами. Более того, волонтер принимает участие в исследовании путем передачи своего биоматериала и заполнения соответствующих опросников, анкет о здоровье в целях развития науки, для глобальных целей: предоставить возможность исследователям узнавать об общих закономерностях функционирования человеческого организма, производить поиск частот заболеваний, встречающихся в популяциях,

а не для того, чтобы получить информацию о своем здоровье. Такие участники в целом могут не испытывать никаких жалоб на здоровье и именуются условно здоровыми.

Зачастую вопросу о желании получения вторичных находок не уделяется должного внимания как в клинической практике, так и в рамках научных проектов. Однако в первом случае, по нашему мнению, участник с большей вероятностью сам способен предположить, что ему может быть сообщена такая информация, тогда как условно здоровый волонтер научного проекта этого совсем не ожидает.

В законодательстве Российской Федерации термин вторичная находка или его аналоги упоминаются только в подзаконных актах. Аналогичная ситуация и в зарубежных странах с более развитым законодательством в области биомедицины и новых технологий здравоохранения. В нормативных актах в российской системе права чаще всего встречается термин «случайные находки», что также отражает их смысл. В результате анализа клинических рекомендаций, действующих в России, автором настоящей статьи было обнаружено, что ряд таких документов, выпущенных по конкретным нозологиям, имеет упоминание вторичных или случайных находок, однако не предписывает конкретные действия практического характера (табл.), так же как и не решает этических и психологических проблем сообщения такой информации пациенту.

Приведённые в таблице примеры рекомендаций подразделяются на два вида: одобренные Минздравом России и рекомендации профессиональных сообществ, не прошедшие процедуру утверждения. Первые имеют юридическую силу (хотя до принятия соответствующего определения ВС РФ такой подход считался спорным

Таблица. Список клинических рекомендаций, имеющих упоминание термина «вторичная находка» или его аналогов, действующих в Российской Федерации

Наименование документа	Упоминание термина
Клинические рекомендации «Злокачественные новообразования почек, почечных лоханок, мочеточника, других и неуточненных мочевых органов», 2020 г. Национальное общество детских гематологов, онкологов. Утверждены Минздравом России	Упоминается, что опухоль может быть случайной находкой при УЗИ
Клинические рекомендации «Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена. Прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера», 2023. Ассоциация медицинских генетиков. Утверждены Минздравом России	Упоминание термина. Не объясняется, как действовать в случае обнаружения
Клинические рекомендации «Лечение больных с кавернозными мальформациями центральной нервной системы», 2014. Ассоциация нейрохирургов России	Упоминание термина. Не объясняется, как действовать в случае обнаружения
Клинические рекомендации «Диагностика и лечение интрамедуллярных опухолей спинного мозга», 2014. Ассоциация нейрохирургов России. Утверждены Минздравом России	Упоминание термина. Есть рекомендации, что пациентов, у которых обнаружена случайная находка, необходимо наблюдать и проводить контрольную МРТ каждые 6–12 мес.
Клинические рекомендации «Инциденталомы надпочечников», 2015. Общественная организация «Российская ассоциация эндокринологов».	Инциденталомы (<i>incidental</i> – внезапный, случайный) надпочечника – это образование надпочечника(-ов), выявленное при визуализирующем обследовании не по поводу патологии надпочечника, а в связи с другими причинами. Документ является «инструкцией» для врачей. С точки зрения медицины описывает, какие анализы назначать, что в целом является нормальным для такого рода документов. Не описывается порядок сообщения и порядок поведения с пациентом
Клинические рекомендации «Нейробластома», 2023. Национальное общество детских гематологов, онкологов. Утверждены Минздравом России	Упоминание термина: «клиническая картина может варьировать от бессимптомного течения – являться случайной находкой при проведении диспансерного обследования или обследования по поводу другого заболевания»

в доктрине и приводился ряд аргументов, что клинические рекомендации не являются нормативно-правовыми актами (Иванов, 2023)), вторые — не имеют юридической силы, представляют собой подход, сформированный профессиональным сообществом, и являются «претендентами» на получение статуса юридически значимых документов.

В недавнем определении⁶ ВС РФ было дано разъяснение, что клинические рекомендации являются обязательными для исполнения врачами. Но даже наличие юридической силы и обязательности исполнения клинических рекомендаций врачами не решает всю проблемность взаимоотношений по поводу выдачи вторичных находок (Демикова, Баранова, 2022). Во-первых, потому что хотя обязательные для врачей клинические рекомендации не содержат в себе реального плана действий для врача и не предписывают порядок реагирования на находку (что представлено в таблице). Во-вторых, клинические рекомендации обязательны для применения врачами, а не исследователями, работающими, например, в области генетики или биологии.

Наиболее близкое по смыслу нормативное регулирование вопроса в контексте медицины, по нашему мнению, изложено в ст. 22 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»⁷ (далее по тексту — ФЗ-323). Стоит отметить, что указанный ФЗ-323 регулирует отношения в области медицины. В рассматриваемых выше

в статье ситуациях обнаружения вторичных находок в ходе научных исследований данные положения могут быть применимы лишь по аналогии права ввиду отсутствия прямой нормы закона, регулирующей конкретную ситуацию. Также стоит отметить, что в таких случаях, по нашему мнению, роль этики повышает свое влияние, так как фактически акты мягкого права устанавливают применимые «правила игры».

Добровольное информированное согласие и вторичные находки в клинике

Рассматриваемая статья 22 ФЗ-323 раскрывает право пациента знать информацию о своем здоровье, тем самым возлагая на врача обязательства по сообщению информации пациенту. При этом объем сведений в данной статье не регламентируется, так же как и порядок сообщения такой информации. Специфичность информации, составляющей вторичную находку, не учтена. В статье указан общий подход без внимания к частностям. Следующий пункт рассматриваемой статьи 22 дополняет подход тем, что указанная информация не может быть сообщена против воли пациента. В ситуациях, когда пациент страдает серьезным заболеванием и существует вероятность обнаружения крайне негативных сведений (например, при неизлечимых заболеваниях и при назначении лишь паллиативного лечения), пациент должен быть эмоционально подготовлен врачом, ему предлагается выразить свою готовность

⁶ Информация для принятия решений в связи с проведением полногеномного секвенирования. Режим доступа: https://genetico.ru/wp-content/uploads/2021/08/Soglasie-Genom-prilozhenie_6_YUL_12.08.2021.pdf.

⁷ Информация для принятия решений в связи с проведением полногеномного секвенирования. АО «Центр Генетики и Репродуктивной Медицины «ГЕНЕТИКО». Режим доступа: https://genetico.ru/wp-content/uploads/2021/08/Soglasie-Genom-prilozhenie_6_YUL_12.08.2021.pdf.

и разъясняется его право отказаться знать негативные сведения.

Специфика такого рода информации о здоровье, как вторичная находка, усложняет ситуацию и выбор рекомендаций для этического поведения врача тем, что такая находка по своей сути является неожиданной, случайной. Более того, она является случайной и для пациента, и для специалиста здравоохранения. Крайне скудное рассмотрение темы как в русскоязычной доктрине, так и в актах профессионального врачебного сообщества указывает на то, что врач не всегда готов правильно среагировать в ситуации обнаружения вторичной находки, а также медицинские организации не всегда обращают внимание на соответствующий раздел в документах.

По мнению автора, наиболее корректным подходом является включение соответствующего блока информации в добровольное информированное согласие (далее — ДИС) или в информационный листок пациента, являющийся приложением к ДИС. Однако в форме ДИС, рекомендованного Министерством здравоохранения России для применения медицинскими учреждениями⁸, соответствующий раздел не отражен.

При этом коммерческие организации, работающие в России в области генетики, включают в документацию для пациента информационные блоки о понятии вторичных находок и их значении для человека при прохождении генетического тестирования. Также коммерческие компании указы-

вают, что пациент вправе отказаться от получения таких находок, что, по нашему мнению, является наилучшей практикой, так как предоставляет пациенту возможность в полной мере воспользоваться своим правом⁹.

В зарубежной литературе также указывается применимость «динамического» согласия, когда человеку предоставляется полный перечень сведений, которые могут быть обнаружены у него при участии, например, в генетическом исследовании. Участник самостоятельно выбирает, какую именно информацию он готов получить. Например, волонтер попросит предоставить ему сведения об онкологических рисках, но откажется получать сведения о генетических вариантах, влияющих на рождение детей. Таким образом, участник «управляет» получением сведений о своем здоровье и подписывает документ действительно осознанно и будучи информированным (Muller, 2023).

Ситуация сообщения неблагоприятной информации о состоянии здоровья является психологически сложной как для пациента, так и для медицинского работника, что подтверждают научные публикации в области медицинской деонтологии (Monden, 2016; Back, 2002) и о чем свидетельствуют некоторые фразы, использованные в нормах права («В случае неблагоприятного прогноза развития заболевания информация должна сообщаться в деликатной форме...»¹⁰ — указано в ФЗ-323). В некоторых источниках предлагается внести

⁸ Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации». Режим доступа: https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_121895/d2872d82b3b26ca307971f590ce02dd37f71cafc/

⁹ Конвенция о защите прав и достоинства человека в связи с применением достижений биологии и медицины: Конвенция о правах человека и биомедицине. Овьедо, 4 апреля 1997 года. Режим доступа: <https://rm.coe.int/168007d004>

¹⁰ European Society of Human Genetics. Available at: <https://www.eshg.org/home>

изменения в законодательство, предоставляя врачу большую роль в принятии решения о сообщении негативных новостей пациенту, в том числе дать возможность скрывать такую информацию (Баринов, 2013).

Такое предложение свидетельствует о воззрениях некоторых авторов на патерналистскую модель взаимоотношений «врач — пациент» как наиболее удачную. Продолжая эту логику, врач-генетик будет вправе принимать самостоятельное решение о сокрытии случайно обнаруженных патогенных вариантах в генах человека, имея веские основания полагать, что эта информация принесет ему моральные страдания. Но тем самым врач будет принимать решение, существенно влияющее на интересы и здоровье не только пациента, но и его родственников, так как большая часть обнаруженных особенностей генома указывает на повышенный риск обнаружения заболеваний, в том числе у родственников человека (Московкина, 2023), а также существенно влияет на решения в области планирования семьи и деторождения (Сухих и др., 2024).

По нашему мнению, подход о самостоятельном решении врача о сообщении или сокрытии информации о здоровье пациента без учета его мнения может быть подвергнут критике. Единоличное решение врача в такой ситуации может быть не-

объективным и противоречащим интересам пациента, в первую очередь по причине отсутствия какого-либо инструментария, помогающего врачу принимать такое решение. Под инструментарием имеются в виду клинические рекомендации, уделяющие должное внимание вторичным находкам или списку вторичных находок, рекомендуемых к сообщению, по аналогии с существующими рекомендациями за рубежом (Miller et al., 2022). При обнаружении случайных негативных находок врачу важно определить психологическое состояние пациента, но также важно и предоставить ему право выразить свое желание или нежелание знать информацию о его здоровье и провести соответствующее информирование.

По мнению автора, по возможности необходимо учитывать семейные, культурные и религиозные убеждения участников при выдаче вторичных находок, а также необходимо учитывать, относится ли пациент к уязвимым категориям. Такие группы пациентов нуждаются в дополнительной защите, и их реакции на сообщение негативной информации, тем более обнаруженной неожиданно, могут отличаться от поведения пациента, не относящегося к таким группам. Рекомендации по сообщению о вторичных находках, сформулированные за рубежом, нацелены на сообщение таких сведений «рациональному пациенту»¹¹.

¹¹ Московское общество медицинских генетиков. (2022). Рекомендации по медицинскому сопровождению пациентов с верифицированными (подтвержденными) наследственными опухолевыми синдромами и их родственников с выявленной предрасположенностью к развитию онкологических заболеваний. Режим доступа: https://mosgenetics.ru/wp-content/uploads/2014/05/%D0%A0%D0%B5%D0%BA%D0%BE%D0%BC%D0%B5%D0%BD%D0%B4%D0%B0%D1%86%D0%B8%D0%B8-%D0%BF%D0%BE%D0%BC%D0%B5%D0%B4-%D1%81%D0%BE%D0%BF%D1%80%D0%BE%D0%B2%D0%BE%D0%B6%D0%B4%D0%B5%D0%BD%D0%B8%D1%8E-%D0%BF%D0%B0%D1%86%D0%B8%D0%B5%D0%BD%D1%82%D0%BE%D0%B2-%D0%91%D0%A0%D0%9E%D0%A8%D0%AE%D0%A0%D0%90_compressed.pdf

Вторичные находки в рамках исследовательских проектов

Патерналистская модель при обнаружении случайных находок может рассматриваться и критиковаться в первую очередь в контексте обращения пациента за помощью в клинической практике. Так ее рассматривают в биоэтической классической доктрине (Veach, 1972; Emanuel, Emanuel, 1992). Если рассматривать поднятую проблему в рамках научных исследований, не приходится говорить о моральном долге исследователя «по-родительски» заботиться об участниках исследования (duty of care), как того требует патерналистская модель. Такие взаимоотношения существенно отличаются от индивидуального медицинского консультирования по ряду признаков: в первую очередь по причине того, что участник вступает в исследование для развития науки, не ожидая получить какую-то выгоду (нематериальную в том числе) от участия в исследовании. Дополнительно — исследовательские проекты в большинстве своем нацелены на изучение заболевания, его развития и причин, частоты встречаемости в популяции в общем, тогда как медицинское консультирование нацелено на изучение заболевания именно у пациента для последующей помощи ему.

Стоит ли говорить, что законодательство предъявляет меньше требований к исследователям, особенно когда научное исследование не несет никаких рисков здоровью для участников (исследование не является клиническим; не является интервенционным, не предполагает вмешательство в здоровье и организм участника). Однако общественность имеет некоторые ожидания относительно проявления заботы об участниках даже от исследователей (Appelbaum

et al., 2015). Большинство социологических статей, в которых представляется оценка желания участников научных проектов получить какие-либо результаты, показали, что большинство людей хочет получить результаты независимо от их клинической достоверности и дальнейшей применимости (Murphy et al., 2008; Townsend et al., 2012; Jelsig et al., 2015). Сами исследователи также чувствуют свой моральный долг помочь участникам, доверившимся им и передавшим свои биоматериалы и сведения о своем здоровье для общего блага и развития науки (Christenhusz et al., 2013). Тем более что у исследователей возникает новое знание о здоровье участников исследований, которое может быть полезно таким участникам.

Другие авторы оспаривают такой подход: «Такое убеждение сигнализирует о том, что человек не до конца понимает, что влечет за собой участие в исследовании и что является этической предпосылкой для участия в научном исследовании» (Blasimme et al., 2020). Имеется в виду, что при организации научного исследования необходимо должным образом проинформировать участника о целях и задачах научного исследования и при должном разъяснении участник должен принять решение об участии в исследовании на основании мотивации безвозмездного участия для развития науки и в интересах общества, но никак не для получения личного медицинского консультирования. И если у участника все еще остаются надежды на получение какой-либо медицинской обратной связи, то это недо-работка организаторов исследования, которые ввели волонтера в заблуждение, дав ему необоснованные надежды.

При этом нельзя вновь не указать важнейший в контексте сообщения вторичных находок момент: вторичные находки зача-

стью могут иметь существенное влияние на жизнь и здоровье участника в будущем, и раннее их обнаружение и профилактические действия (которые возможны и рекомендованы в ряде случаев) снижают вред здоровью и улучшают состояние участника. Таким образом, сообщение информации, являющейся вторичной находкой, может быть значимым для пациента. То есть создается ситуация, когда у исследователей «побочно» накапливаются данные, которые потенциально ценны для участника. При наличии желания участника знать потенциально важную для его здоровья информацию, а также при отсутствии серьезных трудозатрат со стороны исследователей выдача вторичных находок может показаться логичной и обоснованной. Однако выдача таких находок происходит напрямую пациенту, который является непрофессиональным субъектом взаимоотношений, но и исследователь в такой ситуации не всегда обладает должными компетенциями по сообщению такой информации (исследователь — не всегда врач; он может быть биоинформатиком или биологом, не имеющим возможности консультировать). Именно специально обученный человек, клиницист, способен и вправе интерпретировать полученные данные и корректным образом доносить их до участника исследования, что является практической сложностью при организации сообщения случайных находок в научных проектах.

Большинство исследовательских лабораторий не аккредитованы для предоставления результатов, которые можно было бы использовать для принятия клинических решений. Достоверность генетических вариантов, выявленных с помощью полногеномного секвенирования

в исследовательских проектах, а также результаты интерпретации таких данных не являются достаточно надежными для того, чтобы о них можно было сообщать человеку напрямую. Для принятия решения пациентом о лечении и профилактике после получения данных о случайной находке необходимо проводить валидацию в аккредитованных лабораториях (в том числе и альтернативными методами — секвенированием по Сэнгеру), проводить оценку клинической достоверности с использованием результатов иных показателей (например, биохимия крови) и их совокупной значимости, что может быть качественно выполнено только с компетентными специалистами медицинского профиля (Jarvik et al., 2014).

Отдельного рассмотрения также заслуживают исследовательские проекты, в которых биоматериалы (или профили с цифровой информацией) участников обезличены и хранятся полностью анонимно, то есть персональные данные и контактные данные участников уничтожены безвозвратно. В таком случае у исследователей все так же накапливаются данные о находках и по приведенной выше логике появляется моральное обязательство и «бремя знания», но фактически сообщить информацию участнику невозможно.

По нашему мнению, несмотря на то что в Российской Федерации (как и в большинстве развитых стран мира) законодательные подходы к регулированию клинических ситуаций и науки различаются, «бремя знания» и моральные обязательства (пусть и в разном объеме) возникают и у врачей, и у исследователей (Hayes, 2011). У исследователей не возникает обязательства в силу закона предоставлять информацию участникам научного проекта, однако это проис-

ходит до тех пор, пока участник сам активно не запросил ее. Так, в силу законодательства о персональных данных участник, по мнению автора, вправе истребовать данные, которые хранятся в исследовательской организации. Хотя такой подход имеет свои сложности и может быть оспорен.

Важнейший международный документ — «Конвенция о правах человека и биомедицине Овьедо»¹² и дополнительные протоколы к ней устанавливают, что человек имеет право знать любую информацию, собранную о его здоровье, включая информацию, собранную в ходе исследований. Тем самым подтверждается тезис, что участник исследования в своих правах на получение информации о своем здоровье равен пациенту в контексте взаимодействия с врачом. Различие между научными исследованиями и клиническими генетическими тестами в рамках этих инструментов состоит в том, что результаты научных исследований следуют предлагать только в том случае, если они имеют отношение к здоровью. Это значит, что сообщать нужно полученные случайно сведения, которые действительно влияют на состояние и здоровье человека.

Списки вторичных находок, рекомендуемых к сообщению

В настоящее время наиболее авторитетным документом в отношении сообщения находок признаются «Рекомендации Американской коллегии медицинской генетики и геномики». Указанные рекомендации опубликованы в качестве научной статьи

и не были приняты в качестве акта государственными ведомствами к настоящему моменту (Miller et al., 2022).

Указанный документ в своей изначальной редакции был опубликован в 2012 г. и с тех пор претерпел ряд изменений, так как критиковался общественностью и обновлялся в свете новых научных открытий. Список находок и рекомендаций также расширялся по мере получения доказательств новых заболеваний и состояний.

Позиция экспертов Европейского общества генетики человека¹³ по вопросу раскрытия вторичных находок заключается в рекомендации сообщать о случайных находках в случае, если данный генетический вариант свидетельствует о потенциальном развитии серьезного заболевания у обследуемого человека или у его близких родственников и известны схемы лечения или профилактики (Баранова и др., 2021). Такой подход в полной мере отражает принцип соотношения «риск — польза». Безусловно, высок риск того, что участник будет испытывать переживания, неожиданно получив негативную информацию о своем здоровье, при этом пользы намного больше и заключается она в том, что ему будут рекомендованы реальные действия по предотвращению заболевания или снижению отрицательных последствий для организма.

Врачи и исследователи в настоящее время в России используют «Рекомендации Американской коллегии медицинской генетики и геномики» на свой страх и риск, а профильные сообщества производят по-

¹² Постановление Правительства Российской Федерации № 479 от 22.04. 2019 «Об утверждении Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий на 2019–2027 годы». Режим доступа: <http://static.government.ru/media/files/1fErVexYSoVYFduUnItStWlLkyrkTEmu.pdf>

¹³ Полные геномы 100 тысяч россиян будут прочитаны к концу 2025 года. *PCR news*. Режим доступа: <https://pcr.news/stati/polnye-genomy-100-tysyach-rossiyan-budut-prochitany-k-kontsu-2025-goda/>

пытки создать подобный документ, применимый для России. Например, специалисты Московского общества медицинских генетиков в 2022 г. создали «Рекомендации по медицинскому сопровождению пациентов с верифицированными (подтвержденными) наследственными пуховыми синдромами и их родственников с выявленной предрасположенностью к развитию онкологических заболеваний»¹⁴. Документ, содержащий список известных науке и доказанных находок, которые могут быть случайно обнаружены в рамках лечения пациента или в ходе научных исследований, является наиболее эффективным инструментом для помощи врачу или исследователю. При этом стоит отметить, что в условиях российской правовой системы такой документ должен быть принят согласно порядку принятия клинических рекомендаций, согласован Минздравом России и выведен на соответствующий уровень. При отсутствии такого статуса врачи, руководствующиеся указанными рекомендациями, несут достаточно высокие риски в случае споров о качестве оказания медицинских услуг и правомерности действий по сообщению вторичных находок.

Выработка критериев и роль этических комитетов

В доктрине (Saelaert et al., 2020) рассматривается также другой подход, который предполагает выработку критериев, позволяющих врачу или исследователю сделать вывод о необходимости раскрытия вторичных находок конкретному человеку, и каждая такая выдача для дополнитель-

ного распределения рисков врача должна быть оценена этическим комитетом. Индивидуальные генетические результаты должны быть своевременно предоставлены участникам исследования, если они соответствуют обоим критериям:

1. Генетическая находка имеет важные последствия для здоровья участника, а связанные с ним риски установлены и значимы.
2. Существуют научно доказанные терапевтические или профилактические действия, которые могут изменить клиническое течение заболевания, и участнику будет полезно раньше узнать и начать терапию.

Также, безусловно, предоставление информации должно совершаться в соответствии с требованиями законодательства (безопасность и конфиденциальность информации) и на основании явно выраженного согласия человека. Все указанные критерии могут быть оценены исследователями совместно с представителями локальных этических комитетов для минимизации ошибочных суждений.

Подход использования критериев и этической оценки по каждому случаю выдачи вторичных находок имеет свои плюсы — при скрупулёзной оценке каждого случая его решение будет наилучшим и индивидуализированным. Минусом являются большие трудозатраты, которые возникают у исследовательской организации, для которой процесс по выдаче случайных находок вторичен по отношению к основной деятельности, хотя и крайне важен.

Подход к выдаче находок после оценки в соответствии с критериями является более широким в сравнении с вышео-

¹⁴ Условно здоровым является такой человек, который не имеет жалоб на здоровье или каких-либо беспокоящих его проявлений заболевания. Такой человек не знает о том, что он чем-то болен или является носителем.

писанным подходом по выдаче находок по утвержденному списку, но не противоречит ему. Самостоятельная оценка вторичной находки на предмет соответствия критериям может привести к более свободной интерпретации врача или исследователя. Это не всегда приведет к положительному результату, так как в условиях постоянного появления новой информации такая оценка должна быть валидирована, особенно когда от нее зависит здоровье человека. Профессиональное сообщество и профильное ведомство обладают большими ресурсами и экспертизой для оценки нового знания, чем врач, деятельность которого в первую очередь посвящена помощи пациентам.

Приведенные выше критерии, по мнению автора, разумны и минимально необходимы для качественного взаимодействия с пациентами и участниками и могут быть взяты в качестве чек-листа профильными сообществами для формирования списка вторичных находок, рекомендованных к сообщению. По мнению автора, такой подход станет наиболее эффективной моделью, при которой врачам и исследователям будет менее трудозатратно и психологически легче консультировать пациентов и участников.

Привлечение этических комитетов каждый раз, когда есть необходимость раскрыть данные случайной находки, также в условиях российской действительности не представляются реализуемым. В свете отсутствия единообразия деятельности этических комитетов, особенно в рамках научных исследований, а также неоднородности их статуса и силы решений, которые они выпускают, и крайне ограниченного количества таких комитетов по стране (Пестрикова, 2020) одобрение выдачи информации каждому пациенту практи-

чески нереализуемо (Кубышкин, 2023). По нашему мнению, более эффективным будет подход единоразового одобрения плана/регламента по выдаче вторичных находок, который формирует организация на своем локальном уровне, опираясь на принятые профильными организациями и одобренные ведомствами рекомендации. При предлагаемой схеме работы локальный этический или научный этический комитет сможет дать рекомендации также по определению уязвимости отдельных когорт участников или пациентов и посоветовать, на что обратить внимание при консультировании.

Заключение

Поскольку практическое применение вторичных находок существенно влияет на здоровье и благосостояние человека при соразмерных затратах ресурсов, исследователь обладает таким же этическим обязательством сообщить случайно полученную информацию, значимую для здоровья и дальнейшего планирования деторождения участнику исследования. При наличии пробелов в регулировании научных исследований подходы, отраженные в законодательстве в области медицины, могут быть применены в качестве аналогии права. При этом крайне важно наделить правом и возможностью — оптимальным механизмом — исследователя сообщить важную для сохранения здоровья участнику информацию, а не накладывать определенные обязательства на него. Для развития науки в соответствии с этическими подходами необходимо предоставлять транспарентные и понятные инструменты для деятельности исследователям, а не стремиться наложить на них дополнительные обязанности.

Комплекс мер, состоящий из следующих элементов, позволит начать формировать системное регулирование взаимоотношений по поводу сообщения вторичных находок:

1) доработать в соответствии с критериями и легализовать список находок, рекомендуемых к сообщению пациентам и участникам биомедицинских исследований;

2) рекомендовать включить соответствующий раздел в добровольное информированное согласие и подготовить справочные материалы для врача и пациента с основной терминологией и сущностными характеристиками вторичных находок. Также можно в данных материалах разъяснить, что зачастую вторичные находки и их принятие во внимание могут быть практически полезны и родственникам пациента;

3) рекомендовать организациям, в том числе коммерческим, разработать порядок

обнаружения, анализа и сообщения случайных находок участникам, которые выразили на это свое согласие, помня о необходимости соблюдения конфиденциальности и требований информационной безопасности;

4) участие представителей этических комитетов в разработке и утверждении всех пунктов, перечисленных выше, позволит не только придать авторитетности принятым подходам в глазах общественности, но и выработать действительно эффективный и оптимальный вариант действий, разделить ответственность по принятию таких важных решений, как сообщение случайных находок пациенту.

Рассмотрение поднятого в настоящей статье вопроса в контексте научных исследований может быть полезно для развития подходов к регулированию отношений и в клинической практике.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- Балашова, А.И. (2023). Особенности правового режима баз данных, отнесенных к биобанкам. *Интеллектуальная собственность. Авторское право и смежные права*, (3), 18–33.
- Баранова, Е.Е., Федулова, К.Д., Готов, А.С., Ижевская, В.Л. (2021). Рекомендации по генетическому тестированию взрослых здоровых лиц, депонирующих свои образцы и информацию в биоресурсные коллекции и биобанки. *Кардиоваскулярная терапия и профилактика*, 20(8), 3120. <https://doi.org/10.15829/1728-8800-2021-3120>
- Баринов, С.А. (2013). Право пациента на информацию о состоянии здоровья: постановка проблемы. *Медицинское право*, (1), 31–34.
- Демикова, Н.С., Баранова, Е.Е. (2022) Показания к полногеномному секвенированию у больных с подозрением на наследственные редкие заболевания. Москва: ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России.
- Иванов, Н.Г. (2023). Уголовная ответственность медицинского работника за причинение вреда человеку при несоблюдении клинических рекомендаций. *Медицинское право*, (2), 2–6.
- Кубышкин, А.В. (2023) Особенности метода правового регулирования геномных исследований в информационном обществе. *Право и цифровая экономика*, (2), 43–55.
- Московкина, Е.К. (2023). Конфиденциальность пациента и права родственников в генетических исследованиях. *Lex Genetica*, 2(2), 53–73. <https://doi.org/10.17803/lexgen-2023-2-2-53-73>
- Пестрикова, А.А. (2020) Формирование этико-правовых способов контроля за научными исследованиями в области развития и использования генетических технологий. *Актуальные проблемы российского права*, (10), 157–167. <https://doi.org/10.17803/1994-1471.2020.119.10.157-167>
- Сухих, Г.Т., Трофимов, Д.Ю., Шубина, Е., Дегтярев, Д.Н., Масленников, Д.Н., Мукосей, И.С., ... Кубышкин А.В. (2024). Методические рекомендации «Применение высокопроизводительного

- секвенирования и молекулярного кариотипирования на микроматрицах в пренатальный период». *Акушерство и гинекология*, (3), 25–43. <https://doi.org/10.18565/aig.2024.52>
- Amendola, L.M., Dorschner, M.O., Robertson, P.D., Salama, J.S., Hart, R., Shirts, B.H., ... Jarvik, G.P. (2015). Actionable exomic incidental findings in 6503 participants: challenges of variant classification. *Genome Research*, 25(3), 305–315. <https://doi.org/10.1101/gr.183483.114>
- Appelbaum, P.S., Fyer, A., Klitzman, R.L., Martinez, J., Parens, E., Zhang, Y., Chung, W.K. (2015). Researchers' views on informed consent for return of secondary results in genomic research. *Genetics in Medicine*, 17(8), 644–650. <https://doi.org/10.1038/gim.2014.163>
- Back A., Curtis J. (2002). Communicating bad news. *Western Journal of Medicine*, 176(3), 177–180. <https://doi.org/10.1136/ewj.176.3.177>
- Blasimme, A., Brall, C., Vayena, E. (2020). Reporting genetic findings to individual research participants: guidelines from the Swiss personalized health network. *Frontiers in Genetics*, 11, 1–9. <https://doi.org/10.3389/fgene.2020.585820>
- Christenhusz, G.M., Devriendt, K., Dierickx, K. (2013). To tell or not to tell? A systematic review of ethical reflections on incidental findings arising in genetics contexts. *European Journal of Human Genetics*, 21(3), 248–255. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2012.130>
- Emanuel, E.J., Emanuel, L. (1992). Four models of the physician-patient relationship. *JAMA*, 267(16), 2221–2226. <https://doi.org/10.1001/jama.1992.03480160079038>
- Hayes, R.B. (2011). Distinguishing the Ethics of Clinical Research and Clinical Care. *Insight: the Newsletter of the Rhode Island Psychological Association: Ethics Corner*, Winter. Available at: <http://hdl.handle.net/20.500.14038/44795>
- Jarvik, G.P., Amendola, L.M., Berg, J.S., Brothers, K., Clayton, E.W., Chung, W., ... Burke, W. (2014). Return of genomic results to research participants: the floor, the ceiling, and the choices in between. *The American Journal of Human Genetics*, 94(6), 818–826. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2014.04.009>
- Jelsig, A.M., Qvist, N., Brusgaard, K., Ousager, L.B. (2015). Research participants in NGS studies want to know about incidental findings. *European Journal of Human Genetics*, 23(10), 1423–1426. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2014.298>
- Koplin, J.J., Savulescu, J., Vears, D.F. (2020). Why genomics researchers are sometimes morally required to hunt for secondary findings. *BMC Medical Ethics*, 21, 1–11. <https://doi.org/10.1186/s12910-020-0449-8>
- Miller, D.T., Lee, K., Abul-Husn, N.S., Amendola, L.M., Brothers, K., Chung, W.K., ... ACMG Secondary Findings Working Group. (2022). ACMG SF v3. 1 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genetics in Medicine*, 24(7), 1407–1414. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2023.100866>
- Mitchell, C., Ploem, C., Chico, V., Ormondroyd, E., Hall, A., Wallace, S., ... Kaye, J. (2017). Exploring the potential duty of care in clinical genomics under UK law. *Medical Law International*, 17(3), 158–182. <https://doi.org/10.1177/0968533217721966>
- Monden K., Gentry L., Cox T. (2016). Delivering bad news to patients. *Baylor University Medical Center Proceedings*, 29(1), 101–102. <https://doi.org/10.1080/08998280.2016.11929380>
- Muller S., van Thiel G., Mostert M., van Delden J. (2023). Dynamic consent, communication and return of results in large-scale health data reuse: Survey of public preferences. *Digital Health*, 9. <https://doi.org/10.1177/20552076231190997>
- Murphy, J., Scott, J., Kaufman, D., Geller, G., LeRoy, L., Hudson, K. (2008). Public expectations for return of results from large-cohort genetic research. *The American Journal of Bioethics*, 8(11), 36–43. <https://doi.org/10.1080/15265160802513093>
- Tan, N., Amendola, L.M., O'Daniel, J.M., Burt, A., Horike-Pyne, M.J., Boshe, L., ... Jarvik, G.P. (2017). Is “incidental finding” the best term?: a study of patients' preferences. *Genetics in Medicine*, 19(2), 176–181. <https://doi.org/10.1038/gim.2016.96>

- Tanjo, T., Kawai, Y., Tokunaga, K., Ogasawara, O., Nagasaki, M. (2020). Practical guide for managing large-scale human genome data in research. *Journal of Human Genetics*, 66(1), 39–52. <https://doi.org/10.1038/s10038-020-00862-1>
- Townsend, A., Adam, S., Birch, P.H., Lohn, Z., Rousseau, F., Friedman, J.M. (2012). "I want to know what's in Pandora's box": comparing stakeholder perspectives on incidental findings in clinical whole genomic sequencing. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 158(10), 2519–2525. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35554>
- van der Schoot, V., van der Meer, E., Hillen, M.A., Yntema, H.G., Brunner, H.G., Oerlemans, A.J.M. (2024). Exploring uncertainties regarding unsolicited findings in genetic testing. *Patient Education and Counseling*, 119, 108064. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2023.108064>
- Saelaert, M., Mertes, H., Moerenhout, T., De Baere, E., Devisch, I. (2020). Ethical values supporting the disclosure of incidental and secondary findings in clinical genomic testing: a qualitative study. *BMC Medical Ethics*, 21(1), 9. <https://doi.org/10.1186/s12910-020-0452-0>
- Sheremeta L. (2003). Population genetic studies: is there an emerging legal obligation to share benefits? *Health Law Review*, 12(1), 36–38.
- van der Schoot, V., Haer-Wigman, L., Feenstra, I., Tammer, F., Oerlemans, A.J., van Koolwijk, M.P., ... Yntema, H.G. (2022). Lessons learned from unsolicited findings in clinical exome sequencing of 16,482 individuals. *European Journal of Human Genetics*, 30(2), 170–177. <https://doi.org/10.1038/s41431-021-00964-0>
- Veach, R. (1972). Models for ethical medicine in a revolutionary age. *Hastings Center Report*, 2(3), 5–7. <https://doi.org/10.2307/3560825>

REFERENCES

- Amendola, L.M., Dorschner, M.O., Robertson, P.D., Salama, J.S., Hart, R., Shirts, B.H., ... Jarvik, G.P. (2015). Actionable exomic incidental findings in 6503 participants: challenges of variant classification. *Genome Research*, 25(3), 305–315. <https://doi.org/10.1101/gr.183483.114>
- Appelbaum, P.S., Fyer, A., Klitzman, R.L., Martinez, J., Parens, E., Zhang, Y., Chung, W. K. (2015). Researchers' views on informed consent for return of secondary results in genomic research. *Genetics in Medicine*, 17(8), 644–650. <https://doi.org/10.1038/gim.2014.163>
- Back A., Curtis J. (2002). Communicating bad news. *Western Journal of Medicine*, 176(3), 177–180. <https://doi.org/10.1136/ewj.176.3.177>
- Balashova, A.I. (2023). Features of the legal regime of databases classified as biobanks. *Intellektual'naya sobstvennost'. Avtorskoe pravo i smezhnye prava* [Intellectual property. Copyright and related rights], (3), 18–33. (In Russ.).
- Baranova, E.E., Fedulova, K.D., Glotov, A.S., Izhevskaya, V.L. (2021). Guidelines for genetic testing of healthy adults who deposit samples and related data in bioresource collections and biobanks. *Cardiovascular Therapy and Prevention*. 20(8), 3120. (In Russ.) <https://doi.org/10.15829/1728-8800-2021-3120>
- Barinov, S.A. (2013). The patient's right to information about the state of health: problem statement. *Medical Law*, (1), 31–34. (In Russ.).
- Blasimme, A., Brall, C., Vayena, E. (2020). Reporting genetic findings to individual research participants: guidelines from the Swiss personalized health network. *Frontiers in Genetics*, 11, 1–9. <https://doi.org/10.3389/fgene.2020.585820>
- Christenhusz, G.M., Devriendt, K., Dierickx, K. (2013). To tell or not to tell? A systematic review of ethical reflections on incidental findings arising in genetics contexts. *European Journal of Human Genetics*, 21(3), 248–255. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2012.130>

- Demikova, N.S., Baranova, E.E. (2022) Indications for whole-genome sequencing in patients with suspected hereditary rare diseases. Moscow: FGBOU DPO RMANPO of the Ministry of Health of the Russian Federation. (In Russ.).
- Emanuel, E.J., Emanuel, L. (1992). Four models of the physician-patient relationship. *JAMA*, 267(16), 2221–2226. <https://doi.org/10.1001/jama.1992.03480160079038>
- Hayes, R.B. (2011). Distinguishing the Ethics of Clinical Research and Clinical Care. *Insight: the Newsletter of the Rhode Island Psychological Association: Ethics Corner*, Winter. Available at: <http://hdl.handle.net/20.500.14038/44795>
- Ivanov, N.G. (2023). Criminal liability of a medical worker for causing harm to a person due to non-compliance with clinical recommendations. *Medical Law*, (2), 2–6. (In Russ.).
- Jarvik, G.P., Amendola, L.M., Berg, J.S., Brothers, K., Clayton, E.W., Chung, W., ... Burke, W. (2014). Return of genomic results to research participants: the floor, the ceiling, and the choices in between. *The American Journal of Human Genetics*, 94(6), 818–826. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2014.04.009>
- Jelsig, A.M., Qvist, N., Brusgaard, K., Ousager, L.B. (2015). Research participants in NGS studies want to know about incidental findings. *European Journal of Human Genetics*, 23(10), 1423–1426. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2014.298>
- Koplin, J.J., Savulescu, J., Vears, D.F. (2020). Why genomics researchers are sometimes morally required to hunt for secondary findings. *BMC Medical Ethics*, 21, 1–11. <https://doi.org/10.1186/s12910-020-0449-8>
- Kubyshkin, A.V. (2023) Features of the method of legal regulation of genomic research in the information society. *Law and Digital Economy*, (2), 43–55. (In Russ.).
- Miller, D.T., Lee, K., Abul-Husn, N.S., Amendola, L.M., Brothers, K., Chung, W.K., ... ACMG Secondary Findings Working Group. (2022). ACMG SF v3. 1 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genetics in Medicine*, 24(7), 1407–1414. <https://doi.org/10.1016/j.jgim.2023.100866>
- Mitchell, C., Ploem, C., Chico, V., Ormondroyd, E., Hall, A., Wallace, S., Fay, M., Goodwin, D., Bell, J., Phillips, S., Taylor, J. C., Hennekam, R., Kaye, J. (2017). Exploring the potential duty of care in clinical genomics under UK law. *Medical Law International*, 17(3), 158–182. <https://doi.org/10.1177/0968533217721966>
- Monden K., Gentry L., Cox T. (2016). Delivering bad news to patients. *Baylor University Medical Center Proceedings*, 29(1), 101–102. <https://doi.org/10.1080/08998280.2016.11929380>
- Moskovkina, E.K. (2023). Patient's Privacy and Relatives' Rights in Genetic Research. *Lex Genetica*, 2(2), 53–73. (In Russ.) <https://doi.org/10.17803/lexgen-2023-2-2-53-73>
- Muller S., van Thiel G., Mostert M., van Delden J. (2023). Dynamic consent, communication and return of results in large-scale health data reuse: Survey of public preferences. *Digital Health*, 9. <https://doi.org/10.1177/20552076231190997>
- Murphy, J., Scott, J., Kaufman, D., Geller, G., LeRoy, L., Hudson, K. (2008). Public expectations for return of results from large-cohort genetic research. *The American Journal of Bioethics*, 8(11), 36–43. <https://doi.org/10.1080/15265160802513093>
- Pestrikova, A.A. (2020). The Formation of Ethical and Legal Methods of Control over Scientific Research in the Field of Development and Use of Genetic Technologies. *Actual Problems of Russian Law*, 15(10), 157–167. (In Russ.) <https://doi.org/10.17803/1994-1471.2020.119.10.157-167>
- Saelaert, M., Mertes, H., Moerenhout, T., De Baere, E., Devisch, I. (2020). Ethical values supporting the disclosure of incidental and secondary findings in clinical genomic testing: a qualitative study. *BMC Medical Ethics*, 21(1), 9. <https://doi.org/10.1186/s12910-020-0452-0>
- Sheremeta, L. (2003). Population genetic studies: is there an emerging legal obligation to share benefits? *Health Law Review*, 12, 36–38.
- Sukhikh, G.T., Trofimov, D.Yu., Shubina, E., Degtyarev, D.N., ... Kubyshkin, A.V. (2024). Methodical recommendations «Application of high-throughput sequencing and molecular karyotyp-

- ing on microarrays in the prenatal period». *Obstetrics and Gynecology*, (3), 25–43. (In Russ.). <https://doi.org/10.18565/aig.2024.52>
- Tan, N., Amendola, L. M., O'Daniel, J. M., Burt, A., Horike-Pyne, M. J., Boshe, L., ... Jarvik, G. P. (2017). Is “incidental finding” the best term?: a study of patients' preferences. *Genetics in Medicine*, 19(2), 176–181. <https://doi.org/10.1038/gim.2016.96>
- Tanjo, T., Kawai, Y., Tokunaga, K., Ogasawara, O., Nagasaki, M. (2020). Practical guide for managing large-scale human genome data in research. *Journal of Human Genetics*, 66(1), 39–52. <https://doi.org/10.1038/s10038-020-00862-1>
- Townsend, A., Adam, S., Birch, P. H., Lohn, Z., Rousseau, F., Friedman, J. M. (2012). “I want to know what's in Pandora's box”: comparing stakeholder perspectives on incidental findings in clinical whole genomic sequencing. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 158(10), 2519–2525. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35554>
- van der Schoot, V., van der Meer, E., Hillen, M.A., Yntema, H.G., Brunner, H.G., Oerlemans, A.J.M. (2024). Exploring uncertainties regarding unsolicited findings in genetic testing. *Patient Education and Counseling*, 119, 1–9. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2023.108064>
- van der Schoot, V., Haer-Wigman, L., Feenstra, I., Tammer, F., Oerlemans, A. J., van Koolwijk, M.P., ... Yntema, H. G. (2022). Lessons learned from unsolicited findings in clinical exome sequencing of 16,482 individuals. *European Journal of Human Genetics*, 30(2), 170–177. <https://doi.org/10.1038/s41431-021-00964-0>
- Veach, R. (1972). Models for ethical medicine in a revolutionary age. *Hastings Center Report*, 2(3), 5–7. <https://doi.org/10.2307/3560825>

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРЕ:

Елизавета К. Московкина, руководитель группы правового обеспечения, ООО «Биотек кампус», Москва, Российская Федерация

INFORMATION ABOUT THE AUTHOR:

Elizaveta K. Moskovkina, the Head of the Legal Support Group, LLC “Biotech campus”, Moscow, Russian Federation