



Персонализированная медицина: правовые и организационные основы медицины будущего

Людмила Н. Берг[✉]

Уральский государственный юридический университет имени В. Ф. Яковлева, Екатеринбург, Российская Федерация

Аннотация

В статье последовательно проанализировано понятие персонализированной медицины и генезис его появления, текущее состояние правовых и организационных основ персонализированной медицины в Российской Федерации. На основе специально-юридического метода проведен мониторинг действующего законодательства в сфере персонализированной медицины и установлено, что, хотя право на персонализированное лечение соотносится с конституционным правом на охрану здоровья, правовое регулирование персонализированной медицины носит фрагментарный характер: есть только подзаконные нормативные правовые акты, акты стратегического планирования и отдельные клинические рекомендации и стандарты. Автор заключает, что правовые основы персонализированной медицины в Российской Федерации нуждаются в совершенствовании, а именно: необходимо определить статус персонализированной медицины, внести системные изменения в действующие нормативные правовые акты о порядке оказания медицинской помощи, которые позволили бы врачам использовать в клинической практике достижения персонализированной медицины. По мнению автора, существующая в Российской Федерации трехуровневая система организации здравоохранения, построенная на идее стандартизации, не соотносится с идеями персонализированной медицины. Это, в свою очередь, предопределяет необходимость перенастройки системы организации здравоохранения, начиная с выработки научно обоснованных предложений по внедрению персонализированной медицины и заканчивая просвещением населения о генетическом консультировании. В статье отмечены определенные успехи по внедрению достижений персонализированной медицины в создании научных центров мирового уровня. Сделан вывод, что организация персонализированной медицины в Российской Федерации требует принятия конкретных мер, направленных на внедрение ее научных основ в практику обучения будущих медицинских работников, лечения и профилактики заболеваний. К таким мерам прежде всего следует отнести нор-

[✉]Email: mila-berg@mail.ru

мативно-правовое закрепление статуса персонализированной медицины, допустимости использования ее методов в клинической практике, а также создание специализированных научных организаций, совершенствование образовательных программ, использование всеми субъектами, которые входят в систему здравоохранения, в своей практике достижений персонализированной медицины.

Ключевые слова: персонализированная медицина, стратегическое планирование, организация здравоохранения, право на охрану здоровья, стандартизация, правовые основы

Для цитирования: Берг, Л.Н. (2023). Персонализированная медицина: правовые и организационные основы медицины будущего. *Lex Genetica*, 2(1), 7–23. <https://doi.org/10.17803/lexgen-2023-2-1-7-23>

Поступила 18.06.2023

Пересмотрена 01.07.2023

Принята 20.07.2023

Personalized Medicine: the Organizational and Legal Framework of the Medicine of the Future

Lyudmila N. Berg✉

Ural State Law University named after V. F. Yakovlev, Yekaterinburg, Russian Federation

Abstract

This article explores the notion and origin of personalized medicine, as well as its origin, and organizational and legal status in the Russian Federation. Analysis of the legislation in the field of personalized medicine shows that although the right to personalized treatment conforms to the constitutional right to health care, the legal regulation of personalized medicine in the Russian Federation remains fragmented. It is governed only by regulatory acts of secondary legislation, strategic planning acts, and individual clinical guidelines and standards. The author shows here that the legal foundations of personalized medicine in the Russian Federation need to be improved. Firstly, the status of personalized medicine needs to be established; changes need to be made to the current regulatory legal acts regarding the procedure for providing medical care. This would allow doctors to apply the achievements of personalized medicine in clinical practice. Secondly, the author considers that the existing three-level system of healthcare in the Russian Federation, based on the idea of standardization, does not correlate with the ideas of personalized medicine. Another crucial factor is the readjustment of the healthcare system. This would require the development of scientifically grounded proposals on the implementation of precision medicine and to promote public education on genetic counseling.

✉Email: mila-berg@mail.ru

The article highlights advances on the application of the achievements of personalized medicine in the establishment of world-class research centers. The author concludes that the organization of personalized medicine in the Russian Federation requires the adoption of specific measures aimed at the implementation of scientific foundations of personalized medicine into the training of future medical workers, aimed at treating and preventing diseases. These measures also include consolidating the legal status of personalized medicine, the use of achievement of personalized medicine and its methods in clinical practice, as well as the establishment of specialized scientific organizations and the improvement of educational programs.

Keywords: personalized medicine, strategic planning, healthcare, right to health care, standardization, legal framework

To cite this article: Berg, L.N. (2023). Personalized medicine: the organizational and legal framework of the medicine of the future. *Lex Genetica*, 2(1), 7–23 (In Russ.).

<https://doi.org/10.17803/lexgen-2023-2-1-7-23>

Received 18.06.2023

Revised 01.07.2023

Accepted 20.07.2023

Введение

Персонализированная медицина во всем мире является одним из самых стремительно развивающихся направлений медицинской науки и практического здравоохранения. Определенные успехи в этой области имеются и в нашей стране (Сафронов, 2021).

Персонализированная медицина неразрывно связана с молекулярной медициной, геномикой и постгеномной биологией, которые во многом обеспечивают развитие соответствующих инновационных технологий: клеточных и биомолекулярных методов и средств диагностики, профилактики, лечения и реабилитации (Сафронов, 2021). На первый взгляд, революционные фундаментальные открытия и разработка новых методов исследований в области молекулярной биологии, генетики и биологической статистики позволяют модернизировать на качественно новом

уровне всю систему здравоохранения. Однако этого не происходит. И дело здесь не в дороговизне новых методов исследований типа секвенирования генов. Их стоимость как раз стремительно уменьшается, в настоящий момент вполне адекватна и соответствует требованиям медико-экономической эффективности. Основная причина медленного внедрения новых подходов в практическое здравоохранение — это имеющийся разрыв между наукой и практической медициной, а также непонимание или недооценка открывающихся перспектив.

Концепция персонализированной медицины предопределяет необходимость существенного изменения инфраструктуры биомедицинской науки, подчеркивает важность междисциплинарного подхода, направленного на более эффективное использование знаний, полученных в области

геномики, инновационной биоинформатики и передовых нанотехнологических достижений, в клинической практике, т.е. на быструю трансляцию фундаментальных достижений в практическое здравоохранение. Для реализации концепции необходимо расширение приборной базы научных учреждений, развитие сети биобанков (Савельева, 2022) и центров коллективного пользования, информационных банков и библиотек, широкая международная интеграция. Еще важнее изменить суть и структуру подготовки кадров для последующей реализации технологий персонализированной медицины.

На концепции персонализированной медицины уже сегодня построено большинство инноваций в медицине: создание новых диагностических технологий на основе биомаркеров, развитие индустрии таргетных препаратов, формирование фармакогенетики и фармакогеномики как новых направлений науки, развитие технологий редактирования генома, модификации микробиоты, нутритивной геномики, функционального питания и др.

Большинство биотехнологических и фармацевтических компаний объявили в последние годы персонализированную медицину одной из основных стратегий развития на будущее, во многих странах и крупных научных центрах создаются консорциумы по персонализированной медицине, запускаются большие дорогостоящие проекты государственного масштаба, развиваются сервисы и определенная информационная среда, позволяющая привлекать все больше участников и тиражировать технологии (Шляхто & Конради, 2021).

На современном этапе развития медицины можно назвать следующие преимуще-

ства внедрения персонализированной медицины (Шляхто & Конради, 2021):

- возможность более взвешенных медицинских решений на основании более глубинного понимания механизмов болезни и действия лекарств;
- повышение вероятности хорошего прогноза за счет более таргетного воздействия;
- снижение вероятности побочных эффектов лекарств и других ятрогенных осложнений;
- концентрация на профилактике, в том числе индивидуально обоснованной;
- более раннее начало лечения болезней на основании более чувствительных маркеров, в том числе возможность лечения до появления симптомов;
- пренатальная диагностика генетических дефектов и профилактика детской инвалидности.

Таким образом, персонализированная медицина является перспективным направлением развития в Российской Федерации, что предопределяет необходимость совершенствования ее правовых и организационных основ с учетом научно обоснованных предложений.

Целью настоящего исследования является анализ правовых и организационных основ персонализированной медицины в Российской Федерации. Для достижения данной цели поставлены следующие задачи: 1) определить понятие персонализированной медицины; 2) установить наличие или отсутствие правового регулирования отношений в сфере персонализированной медицины в Российской Федерации; 3) с использованием специального юридического метода сформулировать предложения по совершенствованию правовых основ персонализированной медицины; 4) проанализировать существующее состо-

яние организации здравоохранения в Российской Федерации и определить место персонализированной медицины в системе здравоохранения, в случае необходимости – предложить меры по улучшению.

Персонализированная медицина: история развития и общая характеристика

Идеология персонализированной медицины была заложена задолго до того, как этот термин вошел в практику здравоохранения, а во главу угла были поставлены генетические риски заболеваний и генетические предикторы ответа на терапию. Черпая свои истоки еще в античной философии и медицине, исторически индивидуальный подход к лечению пациента был ключевым звеном русской медицинской школы XIX века. Стремление лечить «не болезнь, а больного», развитие этой идеологии С.П. Боткиным и другими лучшими представителями отечественной школы терапии как никогда актуально звучит в современном мире, когда концепция индивидуального подхода начинает вновь побеждать идеологию преувеличенной догмы доказательной медицины, основывающейся только на «диктатуре» клинических исследований и статистики. При этом современная концепция персонализированной медицины уже давно вышла за рамки геномики и молекулярной биологии и предполагает широкие возможности осуществления адресной профилактики, диагностики и лечения заболеваний и продления жизни каждого человека (Шляхто & Конради, 2021).

Термин «персонализированная медицина» (или индивидуализированная, персонафицированная) стал популярен в конце XX – начале XXI в. (National Research Council, 2011). Концепция персонализи-

рованной медицины была предложена в 1998 г. (Никитин, 2016). Персонализированная медицина предполагает выбор лечения, основанный на учете индивидуальных особенностей пациента, в первую очередь генетических, а также половозрастных (Маркюс & Борисов, 2020).

Как известно, практически все современные лекарства разработаны и одобрены на основе их эффективности в больших группах пациентов. Первоначальной концепцией создания лекарств было представление о том, что при наличии понятного механизма тот или иной ответ на лечение будет наблюдаться у всех пациентов. Классические данные клинических испытаний нового препарата просто оценивали средний ответ исследуемой группы (среднее снижение уровня АД, холестерина, уменьшение в размерах опухоли, достижение ремиссии, уменьшение боли и др.).

Вместе с тем в начале XXI в. появились обстоятельства, которые обусловили необходимость перехода к персонализированной медицине (Хитров, 2016):

1) недостаточная эффективность фармакотерапии, несмотря на совершенствование доказательной медицины и внедрение большого количества лекарств: по данным ВОЗ, эффективность фармакотерапии не превышает 60%;

2) рост побочных эффектов фармакотерапии вплоть до летальных;

3) широкий диапазон концентрации лекарственных средств, применяемых в стандартной дозе, в крови у разных пациентов.

Хотя индивидуализация некоторых методов лечения была предложена уже в прегеномную эпоху, концепция персонализированной медицины, которая развивается в современном обществе, основывается на достижениях в молекулярной

диагностике и разработке лекарств на основе геномики, протеомики, метаболомики и биомаркеров (Кукес & Сычев, 2009).

Сегодня персонализированная медицина включает в себя несколько стратегических направлений инноваций в медицине (Шляхто & Конради, 2021), таких как:

- 1) персонализированная диагностика, включая науку о биомаркерах;
- 2) персонализированная профилактика;
- 3) нанотехнологии и наноустройства;
- 4) персонализированные информационные технологии в медицине: вычислительные инструменты и трансляционная биоинформатика, искусственный интеллект;
- 5) персонализированная фармакология (Сучков и др., 2017), в том числе персонализированная биологическая терапия;

6) персонализированные клеточные продукты и генные препараты (Маличенко, 2021).

Частные вопросы персонализированной медицины в диагностике и лечении заболеваний привели к самостоятельным наукам, которые активно развиваются в соответствующих областях.

С учетом развития персонализированной медицины, увеличения количества областей, в которых она используется, появляются очень близкие понятия (Шляхто & Конради, 2021), которые в действительности являются отраслями персонализированной медицины, а именно:

- 1) genomic medicine – геномная медицина;
- 2) genotype-based therapy – терапия, основанная на генотипе;
- 3) individualized medicine, или individual-based therapy – индивидуализированная медицина;
- 4) information-based medicine – медицина, основанная на информации;
- 5) omics-based medicine – медицина, основанная на омиксных технологиях (фар-

макогеномике, фармакопротеомике, фармакометаболомике);

6) pharmacogenomics/ pharmacogenetics/ pharmacoproteomics/ pharmacometabolomics – фармакогеномика, фармакогенетика, фармакопротеомика и фармакометаболизм;

7) precision medicine – прецизионная (точная) медицина;

8) rational drug selection – рациональный выбор лекарств;

9) stratified medicine – стратифицированная медицина;

10) systems medicine – системная медицина.

Можно отметить особые достижения персонализированной медицины по следующим направлениям: в онкологии, в психиатрии и лечении неврологических расстройств, в лечении сердечно-сосудистых заболеваний, болезней метаболизма, аутоиммунных, аутовоспалительных, инфекционных заболеваний, заболеваний эндокринной системы (Стародубов & Куракова, 2020) и в перинатологии, репродукции и лечении наследственных болезней (Долгополов & Рыков, 2022).

В то же время некоторые ученые рассматривают персонализированную медицину как предиктивную медицину, «предсказание, основанное на генетическом детерминизме» (Маркюс & Борисов, 2020), либо через понятие 3ПМ – предиктивная, превентивная и персонализированная медицина (Сучков и др., 2017), либо 4ПМ – персонализированная, предиктивная, или предсказательная, превентивная, или профилактическая, партисипативная, предусматривающая активное участие пациента (Романовский, 2020), либо характеризуют ее исключительно как трансляционную медицину (Мирошниченко, Птицина, & Симонов, 2014).

Считается, что ученые российской школы придерживаются еще более узкого определения персонализированной медицины, а именно как индивидуальной фармакотерапии, которая должна проводиться на основании знания особенностей состояния генетической и функциональной системы каждого пациента (Хитров, 2016). Однако, как отмечается в Постановлении Президиума Российской академии наук от 8 июня 2021 г. № 104 «Научные основы персонализированной медицины – реалии и возможности»¹, современная концепция персонализированной медицины давно вышла за рамки только геномики и молекулярной биологии и предполагает широкие возможности осуществления адресной профилактики, диагностики и лечения заболеваний, а также продления жизни каждого человека.

Таким образом, персонализированная медицина является относительно новым направлением в медицинской науке и практике. Существуют две точки зрения на определение персонализированной медицины: узкое понимание, в соответствии с которым она отождествляется с уже разработанным направлением (например, с индивидуальной фармакотерапией), и широкое понимание, в котором персонализированная медицина – это общий подход в медицинской практике, в котором для лечения пациента принимается во внимание в первую очередь информация о его индивидуальных особенностях. В данной работе используется широкое понимание персонализированной медицины, которое позволяет рассмотреть действующее правовое регулирование с позиций и специфического предмета – правоотношений в сфере персонализированной

медицины, и его взаимосвязи с иными элементами системы права.

Правовые основы персонализированной медицины

Конституция Российской Федерации в части 1 статьи 41 в качестве одного из основных прав человека называет право на охрану здоровья и медицинскую помощь.

В свою очередь, в ходе осуществления конституционного права на охрану здоровья, то есть при получении медицинской помощи (и связанных с ней услуг), при любом медицинском воздействии, осуществляемом в отношении граждан, реализуются права пациентов (Литовка, 2005), которые при анализе соответствующих международных правовых документов условно можно разделить на две подгруппы (Голикова и др., 2014):

- индивидуальные права пациентов, аналогичные правам и свободам человека и гражданина (право на жизнь, на свободу и личную неприкосновенность, на запрет дискриминации и др.);

- социальные права, по сути являющиеся производными от прав человека и гражданина, возникают непосредственно в ходе получения медицинской помощи (право на выбор врача, на инновационное лечение, на соблюдение стандартов качества в здравоохранении, право на персонализированное лечение и др.), для реализации которых необходимы соответствующие государственные мероприятия (социальные, экономические, этические и др.) (Голикова и др., 2014).

Соответственно, юридическая возможность получения медицинской помощи

¹ Российская академия наук (2021). Постановления Президиума РАН. Режим доступа: <https://www.ras.ru/presidium/documents/directions.aspx?page=2>

в рамках концепции персонализированной медицины является социальным правом пациента, реализуемым в рамках конституционного права на охрану здоровья.

Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», принятый в развитие конституционных положений о праве на охрану здоровья и медицинскую помощь, не использует понятие «персонализированная медицина», но в статье 4 к числу основных принципов охраны здоровья относит приоритет интересов пациента при оказании медицинской помощи и приоритет профилактики в сфере охраны здоровья, которые на первый взгляд корреспондируют содержанию концепции персонализированной медицины. Однако буквальное толкование нормативных положений, которые конкретизируют принципы приоритета интересов пациента при оказании медицинской помощи и приоритета профилактики в сфере охраны здоровья, не позволяет прийти к выводу, что идеи персонализированной медицины можно отнести к принципам правового регулирования в сфере охраны здоровья граждан. Следовательно, на уровне Конституции и федеральных законов детальное регулирование персонализированной медицины отсутствует.

На сегодня в Российской Федерации к стратегическим и нормативным основам персонализированной медицины относятся:

1) Стратегия научно-технологического развития Российской Федерации, утвержденная

Указом Президента Российской Федерации от 1 декабря 2016 г. № 642 «О Стратегии научно-технологического развития Российской Федерации»², в которой указаны те направления, которые позволят получить научные и научно-технические результаты и создать технологии, являющиеся основой инновационного развития внутреннего рынка продуктов и услуг, устойчивого положения России на внешнем рынке, и обеспечат переход к персонализированной медицине, высокотехнологичному здравоохранению и технологиям здоровьесбережения, в том числе за счет рационального применения лекарственных препаратов (прежде всего антибактериальных). В ближайшие 10–15 лет эти направления считаются приоритетами научно-технологического развития Российской Федерации;

2) Указ Президента Российской Федерации от 6 июня 2019 г. № 254 «О Стратегии развития здравоохранения в Российской Федерации на период до 2025 года»³, где развитие персонализированной медицины, основанной на современных научных достижениях, указано в числе приоритетных направлений в решении основных задач развития здравоохранения в Российской Федерации;

3) «Стратегия развития медицинской науки в Российской Федерации на период до 2025 года», утвержденная распоряжением Правительства Российской Федерации от 28 декабря 2012 г. № 2580-р⁴. В Стратегии указывается, что молекулярная медицина формирует базис персонализированной

² Официальное опубликование правовых актов (2016). Указ Президента Российской Федерации от 01.12.2016 № 642 "О Стратегии научно-технологического развития Российской Федерации." Режим доступа: <http://publication.pravo.gov.ru/Document/View/0001201612010007?ysclid=j58hs mxii260245296>

³ Официальное опубликование правовых актов (2016). Указ Президента Российской Федерации от 06.06.2019 № 254 "О Стратегии развития здравоохранения в Российской Федерации на период до 2025 года". Режим доступа: <http://publication.pravo.gov.ru/Document/View/0001201906070052?ysclid=lj58loer4v832404039>

медицины, основанной на прогностическом и профилактическом принципах, что позволяет раскрыть потенциальные и адаптационные возможности организма человека и увеличить продолжительность его активной жизни. Персонализированная медицина указывается в числе приоритетных направлений для российской медицинской науки с целью повышения конкурентоспособности и инвестиционной привлекательности;

4) «Концепция предиктивной, превентивной и персонализированной медицины», утвержденная Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 24 апреля 2018 г. № 186⁵. Целью Концепции является обеспечение доступности персонализированной медицинской помощи с целью досимптоматического прогнозирования развития заболеваний и их профилактики, повышения эффективности традиционных методов лечения путем персонализации их применения, а также применения в практическом здравоохранении индивидуально производимых персонализированных продуктов (препаратов) для лечения. Среди механизмов реализации Концепции указывается на необходимость совершенствования нормативного правового регулирования для применения новых методов профилактики, диагностики, лечения и реабилитации, включая применение персонализированных продуктов (без каких-либо конкретных предложений).

На уровне конкретных указаний по лечению пациентов, основанных на идеях персонализированной медицины, мож-

но отметить, например, клинические рекомендации «Эпилепсия и эпилептический статус у взрослых и детей» (утв. Министерством здравоохранения РФ, 2022 г.), клинические рекомендации «Бронхиальная астма» (утв. Министерством здравоохранения РФ, 2021 г.) об определении фенотипических особенностей заболевания и др.

Таким образом, нормативные сдвиги в сторону персонализации на основе современных технологий имеют фрагментарный характер и лежат преимущественно в административно-правовой плоскости (Мисостишхов, 2020).

Романовский Г.Б. (2020) предлагает следующие меры по совершенствованию правовой политики в сфере персонализированной медицины:

1) модернизация законодательства, посвященного геномным технологиям;

2) изменение порядков и стандартов оказания медицинской помощи в части внедрения технологий персонализированной медицины;

3) дополнение закона об охране здоровья специальными положениями, которые определяют режим регенеративной медицины и использование генетических технологий при оказании медицинской помощи;

4) либерализация законодательства о лекарственных средствах и о биомедицинских клеточных продуктах, в частности сокращение срока клинических испытаний, снижение стоимости экспертизы, сокращение административных барьеров, связанных с регистрацией персонифицированных медицинских препаратов;

⁴ Стратегия развития медицинской науки в РФ на период до 2025 года. (2012, декабрь 28). Российская газета. Режим доступа: <https://rg.ru/documents/2013/01/14/medicina-site-dok.html?ysclid=lj58moqqxq996465410>

⁵ Приказ Министерства здравоохранения РФ от 24 апреля 2018 г. N 186 "Об утверждении Концепции предиктивной, превентивной и персонализированной медицины". <https://frpm.ru/p4p.pdf?ysclid=lj58puwv8t711424808>

5) определение правового режима умных технологий, позволяющих осуществлять дистанционное диагностирование тех или иных заболеваний;

6) внесение изменений в образовательные стандарты в части формирования специальных навыков по обеспечению требований персонализированной медицины у будущих медицинских работников.

В контексте специфических методов с учетом направлений тестирования, которые используются в персонализированной медицине (предимплантационное, пренатальное, неонатальное, педиатрическое и терапевтическое для взрослого населения), предлагаются следующие правовые основы их внедрения: 1) введение процедуры ускоренной регистрации тест-систем при особой важности для здравоохранения; 2) введение понятия регистрации лабораторий для применения определенных тестов на основе наиболее продвинутых методик (Чудаков и др., 2019).

Таким образом, внедрение и активное использование достижений персонализированной медицины требует прежде всего законодательного определения ее правового статуса (как вида медицинской помощи, технологии и т.п.), внесения изменений в отдельные нормативные правовые акты, регулирующие аспекты и направления в медицине, которые тесно связаны с персонализированной медициной, и, наконец, изменение стандартов оказания медицинской помощи и клинических рекомендаций, позволяющих медицинским работникам использовать методы персонализированной медицины.

Организационные основы персонализированной медицины

Переход на персонализированную медицину возможен в случае, если будет измене-

на концепция организации здравоохранения, что потребует не только модернизации правового обеспечения, но и значительного вливания финансовых средств (Романовский, 2016).

Напомним, что в настоящее время организация охраны здоровья основывается на функционировании и развитии государственной, муниципальной и частной систем здравоохранения. На государственном уровне системы организации охраны здоровья функционируют органы публичной власти и подведомственные им медицинские организации и фармацевтические организации, организации здравоохранения по обеспечению надзора в сфере защиты прав потребителей и благополучия человека, судебно-экспертные учреждения, иные организации и их обособленные подразделения, осуществляющие деятельность в сфере охраны здоровья, на муниципальном уровне – органы местного самоуправления и подведомственные им медицинские организации и фармацевтические организации, на уровне частной системы – создаваемые юридическими и физическими лицами медицинские организации, фармацевтические организации и иные организации, осуществляющие деятельность в сфере охраны здоровья.

Считается, что, пожалуй, единственным способом обеспечения качества и безопасности медицинской деятельности на всех уровнях организации охраны здоровья является стандартизация – строгое выполнение медицинскими организациями правил и требований национальных и международных стандартов, направленных на повышение уровня безопасности и здоровья граждан, повышение конкурентоспособности организации и рационального использования ресурсов (Иванов, 2019).

В свою очередь, персонализированная медицина является абсолютно противоположным стандартизации направлением здравоохранения (Россинский и др., 2017). Следовательно, как таковые организационные основы персонализированной медицины в Российской Федерации в настоящее время отсутствуют и могут быть построены только с учетом научно обоснованных рекомендаций, реализуемых в обучении будущих медицинских работников и в клинической практике.

Дедов И.И. (2019) считает, что на пути перехода к персонализированной медицине ученые, врачи и общество в целом столкнутся со следующими проблемами:

1) нельзя не учитывать, что организм человека представляет собой сложную биологическую систему, состоящую из большого числа взаимосвязанных элементов с многоуровневой регуляцией, поэтому в ряде случаев сложно идентифицировать факторы, приводящие к развитию заболевания;

2) при внедрении принципов персонализированной медицины в клиническую практику неизбежно возникают вопросы этического, правового и социального характера (Хмелевская & Очередыко, 2020). В частности, для оказания качественной медицинской помощи с применением современных высокотехнологичных методов требуется адекватная подготовка клиницистов. Навыкам интерпретации результатов секвенирования, формулирования стратегий профилактики и применения принципов фармакогеномики при назначении лекарственных препаратов предстоит обучить не только узких специалистов, но и врачей первичного звена. Кроме того, в связи с появлением дополнительных исследований, необходимости проведения

медико-генетического консультирования и разработки уникальной программы ведения каждого пациента потребуются увеличение времени, отведенного на обследование и лечение.

К сожалению, для многих больных доступ к новейшим технологиям будет ограничен экономическими барьерами (Герасимов, 2012). Даже несмотря на оптимистичные прогнозы по дальнейшему снижению стоимости секвенирования, персонализированная медицина будет финансово недоступна, например, для незастрахованных пациентов. Кроме того, нужно учитывать, что проведение фармакогенетического тестирования позволяет снизить общие затраты именно на уровне системы здравоохранения, но не на уровне отдельного больного (Brothers & Rothstein, 2015);

3) с появлением новых медицинских технологий закономерно увеличатся вероятность ошибки и, соответственно, нанесения вреда здоровью пациента, что повлечет за собой угрозу сутяжничества. Прежде всего эта проблема будет иметь отношение к лечащим врачам и в меньшей степени — к производителям геномных секвенаторов, фармацевтическим компаниям и др.

Дедов И.И. (2019) предлагает создание научно-исследовательского консорциума «Персонализированная медицина» с целью проведения геномных и постгеномных исследований при помощи современных высокотехнологичных методов молекулярной биологии и медицины и последующего внедрения полученных результатов в клиническую практику. Переход к персонализированному здравоохранению объявлен одним из приоритетов стратегического развития Российской Федерации на период до 2030 года «Стратегией научно-технологического развития РФ». В связи

с этим в рамках реализации национально-го проекта «Наука» Министерством науки и высшего образования были проведены конкурсы на создание геномных центров в 2019 г. и научных центров мирового уровня (НЦМУ) – в 2020 г., в результате которых как минимум шесть победителей сосредоточили свои исследования и разработки на технологиях персонализированной медицины (Беляков и др., 2020).

Одним из победителей конкурса стал НМИЦ им. В. А. Алмазова в консорциуме с Институтом экспериментальной медицины. НЦМУ «Центр персонализированной медицины» (руководитель академик РАН, профессор Е. В. Шляхто) стал учредителем первого в России специализированного научного медицинского журнала по данному направлению с названием «Российский журнал персонализированной медицины».

В 2021 г. начата реализация проекта по созданию Центра геномного секвенирования при участии компании «Роснефть» как технологического партнера Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий, в рамках которой планируется создать базу данных из 100 тыс. генетических последовательностей россиян (Никольский, 2021).

На первом этапе основным результатом станет создание базы данных на 100 тыс. полногеномных исследований последовательностей россиян, расположенных на серверах, находящихся в России (Аксенова & Горбатов, 2022). Для этого будет проведено масштабное добровольное популяционное исследование. Другим направлением работы центра станет анализ не менее 30 тыс. образцов пациентов с конкретными заболеваниями, что позволит определить генетические маркеры, влияющие на здоровье новорожденных, детей, взрослых и пожилых

людей. Все исследования будут проводиться на добровольной основе. Инвестиции в создание Центра геномного секвенирования на первом этапе оцениваются в объеме 22,5 млрд руб.

Таким образом, достижения персонализированной медицины в настоящее время изучаются и используются преимущественно в государственной системе здравоохранения в научных организациях.

Подготовка специалистов в области персонализированной медицины приведет со временем к замене существующей модели взаимоотношений «лечащий врач – пациент» на модель «врач-консультант – здоровый человек» и обеспечит переход от системы, ориентированной на лечение заболевания, к системе охраны индивидуального здоровья с использованием программ по управлению собственным здоровьем (Копылов и др., 2017).

В образовании идея персонифицированной медицины активно разрабатывается разными научными школами в направлении «геномной медицины», «генетического паспорта», «фармакогенетики и фармакогеномики» (Кукес & Сычев, 2009; Лазарев, 2016).

В клинической практике сегодня одна из ключевых точек роста для внедрения персонализированной медицины – это так называемый персонализированный *check up* (диспансеризация, или «техосмотр») с использованием генетических технологий для профилактики отдельных заболеваний (Мохов, 2021).

Наконец, необходимо в доступной форме донести до населения информацию о преимуществах персонализированной медицины. Wang, Bowen, & Kardia (2005) в работе, рассматривающей стратегию развития общественного здравоохранения на основе результатов геномных исследо-

ваний, выделяют направления, требующие изучения и развития в общественном здравоохранении: а) понимание населением генетической информации; б) мероприятия по изменению поведения в отношении здоровья и в) надежность системы общественного здравоохранения. Отдельной сферой исследований в области санитарно-просветительской работы должна стать работа с семьей, исследование того, как генетическое тестирование влияет на семейные отношения, психологические реакции на генетическое тестирование в семейном контексте и семейное влияние на решения о здоровье (Варлен, Широков & Широкова, 2020).

Очевидно, что в уже функционирующую организацию охраны здоровья сложно встроить как специализирующиеся на персонализированной медицине организации, так и отдельных специалистов в этой сфере. В связи с чем внедрение достижений персонализированной медицины должно быть последовательным (прежде всего на уровне научных центров) и точечным (например, обеспечение функционирования Центра геномного секвенирования).

С организационной точки зрения среди факторов успешного внедрения персонализированной медицины называют: 1) обучение медицинских работников глубоким знаниям генетики; 2) государственная поддержка и нормативный надзор; 3) структурирование системы медицинской доку-

ментации таким образом, чтобы принимать генетические данные и интегрировать их с существующей медицинской картой пациента с целью их использования при принятии клинических решений (Савельева, 2022).

Несомненно, организация персонализированной медицины в Российской Федерации требует принятия конкретных мер, направленных на внедрение ее научных основ в практику обучения будущих медицинских работников, лечения и профилактики заболеваний. К таким мерам прежде всего следует отнести создание специализированных научных организаций, совершенствование образовательных программ, использование всеми субъектами, которые входят в систему здравоохранения, в своей практике достижений персонализированной медицины.

Заключение

Персонализированная медицина является наиболее прогрессивным подходом к развитию здравоохранения в современных условиях. В то же время эффективное внедрение достижений персонализированной медицины в Российской Федерации требует совершенствования правовых основ в части определения статуса персонализированной медицины и допустимости использования ее методов в клинической практике, а также создания организационных основ, предусматривающих коренное изменение системы организации здравоохранения.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- Аксенова, Е.И., & Горбатов, С.Ю. (2022). *Анализ программ и инициатив в области предиктивной медицины, таргетной профилактики и риск-профилирования пациентов. Экспертный обзор*. Москва: НИИОЗММ ДЗМ. Режим доступа: <https://niioz.ru/upload/iblock/98a/98a0b86eb816d09a9b541aa9aa18cb8c.pdf> (дата доступа: 01.06.2023).
- Беляков, Г.П., Рыжая, А.А., Беляков, С.А., & Шпак, А.С. (2020). Реформирование и развитие научно-технологического комплекса России. *Вестник Алтайской академии экономики и права*, 12(2), 228–246.

- Brothers, K.B., & Rothstein, M.A. (2015). Ethical, legal and social implications of incorporating personalized medicine into healthcare. *Personalized medicine*, 12(1), 43–51. <https://doi.org/10.2217/pme.14.65>
- Wang, C., Bowen, D.J., & Kardia, S. L. (2005). Research and practice opportunities at the intersection of health education, health behavior, and genomics. *Health Education & Behavior*, 32(5), 686–701. <https://doi.org/10.1177/1090198105278827>
- Варлен, М.В., Широков, А.Ю., & Широкова, Т.И. (2020). Саморегулирование геномных исследований и проблема правильной интерпретации результатов секвенирования потребителями. *Lex Russica*, 73(7), 34–42. <https://doi.org/10.17803/1729-5920.2020.164.7.034-042>
- Герасимов, Г.А. (2012). Персонализированная медицина – это фантастика?. *Клиническая и экспериментальная тиреоидология*, 8(3), 4–8.
- Голикова, С.В., Горева, О.М., Гурьянова, И.В., Кабахидзе, К.Л., Козлова, Н.С., Купряшкин, И.В., ... & Шилова, Н.Н. (2014). *Гуманитарные проблемы современности: человек и общество*. Новосибирск: Центр развития научного сотрудничества.
- Дедов, И.И. (2019). Персонализированная медицина. *Вестник РАМН*, 74(1), 61–70. <http://doi.org/10.15690/vramn1108>
- Долгополов, И.С., & Рыков, М.Ю. (2022). Эволюция персонализированной медицины: обзор литературы. *Исследования и практика в медицине*, 9(3), 117–128. <https://doi.org/10.17709/2410-1893-2022-9-3-9>
- Иванов, И.В. (2019). Система управления качеством и безопасностью в медицинской организации. Современное состояние. *Вестник Росздравнадзора*, (6), 15–23.
- Копылов, Ф.Ю., Соколова, А.А., Лебедев, Г.С., Сучков, С.В., & Чомахидзе, П.Ш. (2017). Будущее института персонализированной медицины: новые горизонты образовательной и медицинской деятельности. *Медицинское образование и вузовская наука*, 2(10), 13–15.
- Кукес, В.Г., & Сычев, Д.А. (2009). Персонализированная медицина: новые возможности для повышения безопасности фармакотерапии. *Менеджер здравоохранения*, (1), 38–40.
- Лазарев, К.Ю. (2016). Преподавание персонализированной и геномной медицины при изучении медицинской генетики: проблемы и реальность. *Международный журнал прикладных и фундаментальных исследований*, (4), 196–198.
- Литовка, А.Б. (2005). *Право на охрану здоровья и медицинскую помощь в Российской Федерации: конституционно-правовое исследование* (Дис. канд. юрид. наук, РАНХиГС, Москва). Режим доступа: <http://www.dslib.net/konstitucion-pravo/pravo-na-ohranu-zdorovja-i-medicinskuju-pomow-v-rossijskoj-federacii.html> (Дата доступа: 05.05.2023).
- Маличенко, В.С. (2021). Международно-правовые механизмы регулирования доступа к технологиям здравоохранения. *Право. Журнал Высшей школы экономики*, 14(5), 256–285. <https://doi.org/10.17323/2072-8166.2021.5.256.285>
- Маркюс, Ж.-П., & Борисов, У.В. (2020). Персонализированная медицина и кризис классических представлений медицинского права Франции. *Образование и право*, (6), 367–373.
- Мирошнинченко, И.И., Птицина, С.Н., & Симонов, А.Н. (2014). Методические основы персонализированной медицины. *Медицинские технологии. Оценка и выбор*, 3(17), 17–24.
- Мисостишхов, Т.З. (2020). Персонализированное право и фундаментальные права. *Цифровое право*, 1(4), 56–73. <https://doi.org/10.38044/2686-9136-2020-1-4-56-73>
- Мохов, А.А. (2021). Принцип приоритета профилактики в сфере охраны здоровья и проблемы его реализации в России (на примере генетических технологий). *Публичное право сегодня*, 3(9), 38–53.
- National Research Council. (2011). *Toward precision medicine: building a knowledge network for biomedical research and a new taxonomy of disease*. Washington (DC): National Academies Press (US). <https://doi.org/10.17226/13284>

- Никитин, А.Г. (2016). Персонализированная медицина: от науки к практике. *Клиническая практика*, (4), 73–74.
- Никольский, А. (2021, 17 ноября). В России появится база геномов 100 тыс. россиян. ТАСС. Режим доступа: <https://tass.ru/ekonomika/12950995>. (Дата доступа: 23.01.2023).
- Романовский, Г.Б. (2016). Правовое регулирование медицинских инновационных технологий в российской федерации: проблемы и перспективы. *Российская юстиция*, (10), 59–62.
- Романовский, Г.Б. (2020). Правовая политика в сфере персонализированной медицины. *Наука. Общество. Государство*, 8(1), 54–62. <https://doi.org/10.21685/2307-9525-2020-8-1-7>.
- Россинский, Б.В., Стахов А.И., Запольский, С.В., Гришковец, А.А., Пучкова, М.В., Ломакина В.Ф., ... Алексеева П.Л. (2017). *Формы и методы государственного управления в современных условиях развития*. Москва: Прометей.
- Савельева, М.И. (2022). Персонализированная медицина с точки зрения медицинской этики. *Медицинская этика*, (2), 4–12.
- Сафронов, Ю.Н. (2021). Перспективы и основные направления развития предиктивной, превентивной и персонализированной медицины в Российской Федерации. *Главный врач*, (4), 3–9.
- Стародубов, В.И., & Куракова, Н.Г. (2020). Финансирование медицинской науки: новые принципы и финансовые инструменты. *Менеджер здравоохранения*, (3), 48–60.
- Сучков, С.В., Абз, Х., Антонова, Е.Н., Барах, П., Величковский, Б.Т., Галагудза, М.М., ... Шапира, Н. (2017). Персонализированная медицина как обновляемая модель национальной системы здравоохранения. Часть 1. Стратегические аспекты инфраструктуры. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*, 62(3), 7–14. <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2017-62-3-7-14>
- Хитров, А.Н. (2016). Персонализированная медицина: уроки будущего. *Ремедиум*, (9), 22–23.
- Хмелевская, С.А., & Очерedyко Е.С. (2020). Философские и биомедицинские основания персонализированной медицины. *Идеи и идеалы*, 12(3), 134–151. <https://doi.org/10.17212/2075-0862-2020-12.3.1-134-151>
- Чудаков, С.Ю., Кузнецов, П.П., Галямова, М.Р., & Гострый, А.В. (2019). Клиническая практика в сфере персонализированной медицины в России: правовое поле и формирование стандартов качества. *Менеджмент качества в медицине*, (4), 109–116.
- Шляхто, Е.В., & Конради, А.Е. (2021). Персонализированная медицина. История, современное состояние проблемы и перспективы внедрения. *Российский журнал персонализированной медицины*, 1(1), 6–20.

REFERENCES

- Aksenova, E.I., & Gorbato, S.U. (2022). *Analysis of programs and initiatives in the field of predictive medicine, targeted prevention and patient risk profiling. Expert review*. Moscow, NIIOZMM DZM. Available at: <https://niiroz.ru/upload/iblock/98a/98a0b86eb816d09a9b541aa9aa18cb8c.pdf> (accessed 01 Juny 2023). (In Russ.).
- Belyakov, G.P., Ryzhaya, A.A., Belyakov, S.A., & Shpak, A.S. (2020). Reformation and development of the scientific and technological complex of Russia. *Vestnik Altaiskoi akademii ekonomiki i prava*, 12(2), 228–246. (In Russ.).
- Brothers, K.B., & Rothstein, M.A. (2015). Ethical, legal and social implications of incorporating personalized medicine into healthcare. *Personalized medicine*, 12(1), 43–51. <https://doi.org/10.2217/pme.14.65>
- Chudakov, S.Yu., Kuznetsov, P.P., Galyamova, M.R., & Gostriy, A.V. (2019). Clinical practice in the field of personalized medicine in Russia: legal framework and formation of quality standards. *Quality management in medicine*, (4), 109–116. (In Russ.).

- Dedov, I. I. (2019). Personalized Medicine. *Annals of the Russian Academy of Medical Sciences*, 74(1), 61–70. <http://dx.doi.org/10.15690/vramn1108>. (In Russ.).
- Dolgoplov, I. S., & Rykov, M. Yu. (2022). The evolution of personalized medicine: literature review. *Research'n Practical Medicine Journal*, 9(3), 117–128. <https://doi.org/10.17709/2410-1893-2022-9-3-9>. (In Russ.).
- Gerasimov, G.A. (2012). Personalized medicine: reality or myth? *Klinicheskaja I eksperimentalnaja tiroidologija = Clinical and experimental thyroidology*, 8(3), 4–8. (In Russ.)
- Golikova, S.V., Goreva, O.M., Guryanova, I.V., Kabakhidze, K.L., Kozlova, N.S., Kupryashkin, I.V., ... & Shilova, N. N. (2014). *Humanitarian problems of our time: man and society*. Novosibirsk: Tsentr razvitiya nauchnogo sotrudnichestva. (In Russ.).
- Ivanov, I. V. Quality and safety management system in a medical organization. Current state. *Vestnik Roszdravnadzora*, (6), 15–23 (In Russ.).
- Khitrov, A.N. (2016). Personalized Medicine: Lessons from the Future. *Remedium*, (9), 22–23. (In Russ.).
- Khmelevskaya, S.A., & Ocheredko, E.S. (2020). Philosophical and Biomedical Foundations of Personalized Medicine. *Ideas and Ideals*, 12(3), 134–151. <https://doi.org/10.17212/2075-0862-2020-12.3-134-151>. (In Russ.).
- Kopylov, P.Yu., Sokolova, A.A., Lebedev, G.S., Suchkov, S.V., & Chomahidze, P.S. (2017). Future development of the institute of precision medicine: new horizons of education and clinical activity. *Meditsinskoe obrazovanie i vuzovskaya nauka*, 2(10), 13–15. (In Russ.).
- Kukes. V.G., & Sychev, D.A. (2009). Personalized medicine: new opportunities for the improvement of the safety of pharmacotherapy. *Manager Zdravoochranenia*, (1), 38–40. (In Russ.).
- Lazarev, K.Yu. (2016). Teaching personalized and genomic medicine: problems and reality. *International Journal of Applied and Fundamental Research*, (4), 196–198. (In Russ.).
- Litovka, A.B. (2005). *The right to health care and medical care in the Russian Federation: a constitutional and legal study* (Dissertation of the Cand. Sci. in Law, RANEPa, Moscow). Available at: <http://www.dslib.net/konstitucion-pravo/pravo-na-ohranu-zdorovja-i-medicinskuju-pomow-v-rossijskoj-federacii.html> (Accessed 05 May 2023). (In Russ.).
- Malichenko, V.S. (2021). International Law Regulation of Access to Health Technologies. *Law. Journal of the Higher School of Economics*, 14(5), 256–285. <https://doi.org/10.17323/2072-8166.2021.5.256.285>. (In Russ.).
- Markus, J-P., & Borisov, W.V. (2020). Personalized medicine and the crisis of classical presentations in France medical law. *Education and Law*, (6), 367–373. (In Russ.).
- Miroshnichenko, I. I., Ptitsina, S. N., & Simonov, A. N. (2014). Methodological foundations of personalized medicine. *Medical Technologies. Assessment and Choice*, 3(17), 17–24. (In Russ.).
- Misostishkhov, T. Z. (2020). Personalized law and fundamental rights. *Digital Law Journal*, 1(4), 56–73. <https://doi.org/10.38044/2686-9136-2020-1-4-56-73>. (In Russ.).
- Mokhov, A.A. (2021). The principle of priority of prevention in the field of health protection and problems of its implementation in Russia (on the example of genetic technologies). *Public law today*, 3(9), 38–53. (In Russ.).
- National Research Council. (2011). *Toward precision medicine: building a knowledge network for biomedical research and a new taxonomy of disease*. Washington (DC): National Academies Press (US). <https://doi.org/10.17226/13284>
- Nikitin, A. G. (2016). Personalized medicine: from science to practice. *Klinicheskaya praktika*, (4), 73–74. (In Russ.).
- Nikolsky, A. (2021, November 17). A database of genomic data of one hundred thousand Russians will be created in Russia. TASS. Available at: <https://tass.ru/ekonomika/12950995> (accessed 23 January 2023). (In Russ.).
- Romanovsky, G. B. (2016). Legal regulation of innovative medical technologies in the Russian Federation: problems and prospects. *Rossiiskaya yustitsiya*, (10), 59–62. (In Russ.).
- Romanovsky, G.B. (2020). Legal policy in the field of personalized medicine. *Science. Society. State*, 8(1), 54–62. <https://doi.org/10.21685/2307-9525-2020-8-1-7>. (In Russ.).

- Rossinskiy B.V., Stakhov A.I., Zapolskiy S.V., Grishkovets A.A., Puchkova M.V., Lomakina V.F., ... Alekseeva P.L. (2017). *Forms and methods of public administration in modern conditions of development*. Moscow: Prometei Publ. (In Russ.).
- Savelyeva, M.I. (2022). The ethics of personalized medicine. *Medical ethics*, 10(2), 4–12. (In Russ.).
- Safronov, Yu. N. (2021). Prospects and directions of development of predictive, preventive, and personalized medicine in the Russian Federation. *Glavnyi vrach*, (4), 3–9. (In Russ.).
- Shlyakhto, E.V., & Konradi, A.E. (2021). Personalized Medicine. History, current state and future directions. *Russian Journal of Personalized Medicine*, 1(1), 6–20. (In Russ.).
- Starodubov, V. I., & Kurakova, N. G. (2020). Financing medical science: new principles and financial instruments. *Manager Zdravoochranenia*, (3), 48–60. (In Russ.).
- Suchkov, S.V., Abe, Kh., Antonova, E N., Barakh, P., Velichkovskiy, B T., Galagudza, M M., ... Shapira, N. (2017). Personalized medicine as an updated model of national health-care system. Part 1. Strategic aspects of infrastructure. *Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics*, 62(3), 7–14. <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2017-62-3-7-14>. (In Russ.)
- Varlen, M.V., Shirokov, A.Yu., & Shirokova, T.I. (2020). Self-Regulation of Genomic Studies and the Problem of Correct Interpretation of Sequencing Results by Consumers. *Lex Russica*, 73(7), 34–42. <https://doi.org/10.17803/1729-5920.2020.164.7.034-042>. (In Russ.).
- Wang, C., Bowen, D.J., & Kardia, S. L. (2005). Research and practice opportunities at the intersection of health education, health behavior, and genomics. *Health Education & Behavior*, 32(5), 686–701. <https://doi.org/10.1177/1090198105278827>

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРЕ:

Людмила Н. Берг, доктор юридических наук, доцент кафедры теории государства и права, заведующая лабораторией правового обеспечения безопасного использования генетической и геномной информации ФГБОУ ВО «Уральский государственный юридический университет имени В.Ф. Яковлева», Екатеринбург, Российская Федерация

INFORMATION ABOUT THE AUTHOR:

Lyudmila N. Berg, Doctor of Legal Sciences, Assistant Professor of the Theory of State and Law Department at the Ural State Law University named after V. F. Yakovlev, Yekaterinburg, Russian Federation