

<https://doi.org/10.47183/mes.2025-330>

УДК 575.113.1



ПРОБЛЕМЫ ЗАКОНОДАТЕЛЬНОГО РЕГУЛИРОВАНИЯ В ОБЛАСТИ ОБРАЩЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ДАННЫХ ЧЕЛОВЕКА

Д.А. Каштанова[✉], А.А. Мамчур, А.Ю. Яковчик, А.Р. Григорян, М.В. Иванов, С.И. Митрофанов, И.Н. Свидовская, В.С. Юдин, А.А. Кескинов, С.М. Юдин

Центр стратегического планирования и управления медико-биологическими рисками здоровью Федерального медико-биологического агентства, Москва, Россия

Введение. Генетические данные, являющиеся объектом правовой защиты, требуют создания специализированных законодательных актов, регулирующих сбор, обработку и хранение подобного рода информации. Разработка категориально-понятийного аппарата с учетом многообразия как видов генетической информации, так и целей, для которых они могут быть использованы, является актуальной задачей.

Цель. Определение направлений развития нормативно-правовой базы, регулирующей обращение с генетическими данными человека в Российской Федерации, на основе оценки текущего состояния правового регулирования данной сферы.

Обсуждение. Правовой охране должны подлежать все возможные виды генетической информации в соответствии с их значимостью. В используемом понятийном аппарате существуют слабые места при определении понятий «генетическая информация» и «генетические данные», которые нужно учесть в дальнейшей работе в этом направлении. В настоящее время на территории Российской Федерации отсутствует какой-либо нормативный документ, регулирующий обращение генетических данных и генетической информации, полученных от людей. Зарубежный опыт правового регулирования обращения с генетической информацией демонстрирует активную разработку и принятие специализированных нормативно-правовых актов в сфере защиты генетической информации. Активное создание биобанков и баз данных генетической информации влечет за собой создание четкого законодательного алгоритма защиты. При обезличенности данных, собранных в базы, применение режима защиты, предназначенного персональным или медицинским данным, невозможно. Таким образом, базы данных должны занимать особое положение в правовом поле. Остается открытым вопрос о регулировании создания, хранения и распространения баз генетических данных. Обнаруживается необходимость разграничить подходы к обеспечению защиты и конфиденциальности генетической информации конкретного человека в рамках оказания медицинской помощи или при личном использовании и защиты баз генетической информации обезличенных индивидов в научно-исследовательских целях.

Выводы. Существующий диссонанс между прогрессом в области генетических технологий и законодательством в сфере регулирования получаемых данных предлагается решить выдвиганием новых законодательных инициатив и принятием законодательных актов, учитывающих знания современной биомедицинской науки.

Ключевые слова: генетические технологии; законодательно-правовая база; биобанк; генетические данные; база данных популяционных частот генетических вариантов; правовая защита

Для цитирования: Каштанова Д.А., Мамчур А.А., Яковчик А.Ю., Григорян А.Р., Иванов М.В., Митрофанов С.И., Свидовская И.Н., Юдин В.С., Кескинов А.А., Юдин С.М. Проблемы законодательного регулирования в области обращения генетических данных человека. *Медицина экстремальных ситуаций*. 2026;28(1):5–18. <https://doi.org/10.47183/mes.2025-330>

Финансирование: исследование выполнено без спонсорской поддержки.

Потенциальный конфликт интересов: С.М. Юдин — член редакционной коллегии журнала «Медицина экстремальных ситуаций», А.А. Кескинов — научный редактор журнала «Медицина экстремальных ситуаций», остальные авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

✉ Каштанова Дарья Андреевна DKashtanova@cpspmba.ru

Статья поступила: 19.06.2024 **После доработки:** 05.09.2025 **Принята к публикации:** 01.10.2025 **Online first:** 24.10.2025

ISSUES OF LEGISLATIVE REGULATION IN THE FIELD OF HUMAN GENETIC DATA

Daria A. Kashtanova[✉], Aleksandra A. Mamchur, Anna Yu. Yakovchik, Aram R. Grigoryan, Mikhail V. Ivanov, Sergey I. Mitrofanov, Irina N. Svidovskaya, Vladimir S. Yudin, Anton A. Keskinov, Sergey M. Yudin

Centre for Strategic Planning and Management of Biomedical Health Risks of the Federal Medical and Biological Agency, Moscow, Russia

Introduction. Genetic data, which are subject to legal protection, require the creation of specialized legislative acts regulating the collection, processing, and storage of such information. The development of a conceptual framework that could take into account the diversity of genetic data types and their application purposes represents a relevant task.

Objective. Determining directions for the development of a regulatory framework governing the circulation of human genetic data in the Russian Federation based on an assessment of the current state of legal regulation in this field.

Discussion. All types of genetic information are subject to legal protection according to their significance. In terms of current terminology, such concepts as “genetic information” and “genetic data,” require clarification. The Russian legislation is currently lacking a regulatory document governing the circulation of genetic data and genetic information obtained from humans. Foreign experience demonstrates active adoption of specialized legal acts protecting genetic information. Active development of biobanks and databases of genetic information requires clear legislative algorithms for data protection. In cases of anonymized data stored in databases, personal or medical data protection regimes become impractical. Thus, databases should occupy a separate position in the legal landscape. Issues regarding the regulation of creation,

© Д.А. Каштанова, А.А. Мамчур, А.Ю. Яковчик, А.Р. Григорян, М.В. Иванов, С.И. Митрофанов, И.Н. Свидовская, В.С. Юдин, А.А. Кескинов, С.М. Юдин, 2025

storage, and dissemination of genetic data repositories remain unresolved. Approaches to protecting and securing individual-level genetic information (in the context of medical care or private use) and safeguarding anonymous genetic data banks (for research purposes) should be delimited.

Conclusions. The existing disparity between the current advances in genetic technologies and legislation governing the generated data can be resolved by introducing new legislative initiatives and enacting laws that take into account the knowledge of modern biomedical science.

Keywords: genetic technologies; legislative and legal framework; biobank; genetic data; database of population frequencies of genetic variants; legal protection

For citation: Kashtanova D.A., Mamchur A.A., Yakovchik A.Yu., Grigoryan A.R., Ivanov M.V., Mitrofanov S.I., Svidovskaya I.N., Yudin V.S., Keskinov A.A., Yudin S.M. Issues of legislative regulation in the field of human genetic data. *Extreme Medicine*. 2026;28(1):5–18. <https://doi.org/10.47183/mes.2025-330>

Funding: the study was carried out without sponsorship.

Compliance with the ethical principles: Sergey M. Yudin is an Editorial Board member and Anton A. Keskinov is the scientific editor of *Extreme Medicine*. The other authors declare no conflict of interest.

✉ Daria A. Kashtanova DKashtanova@cspfmba.ru

Received: 19 June 2025 **Revised:** 5 Sep. 2025 **Accepted:** 1 Oct. 2025 **Online first:** 24 Oct. 2025

ВВЕДЕНИЕ

Активное распространение генетических исследований приводит к накоплению большого объема медицинских и персональных данных, хранение которых сопряжено со множеством этических и правовых рисков. Современные российские законодательные акты не способны обеспечить достаточный уровень защиты для столь чувствительных данных, так как не учитывают многие особенности такого рода информации. Существующий диссонанс между прогрессом в области генетических технологий и законодательством в сфере регулирования получаемых данных в скором времени может вылиться во множественные юридические казусы. В связи с этим необходимо оперативное, но при этом взвешенное решение проблемы. В настоящей статье рассматриваются проблемы современного законодательства в области регулирования обращения генетических данных, а также вызовы, с которыми ему в ближайшее время предстоит столкнуться.

Ключевые положения проведенного исследования:

- в настоящий момент в России существует выраженный диссонанс между прогрессом в области генетических технологий и законодательством в сфере регулирования получаемых данных;
- одной из наиболее острых проблем является отсутствие единого понятийного аппарата при определении генетических данных, подлежащих защите;
- растущее число генетических исследований и баз данных ставит вопрос недостаточного регулирования в этой области наиболее остро;
- необходимо формирование мультидисциплинарных команд с привлечением юристов, врачей, ученых в области генетики и биотехнологий для создания исчерпывающих законодательных актов, учитывающих современные научные знания.

Генетика (и в особенности ее клиническое применение) является одной из наиболее активно развиваю-

щихся отраслей биомедицинской науки. Доступность лабораторных и биоинформатических методов, позволяющих расшифровать и интерпретировать последовательность нуклеиновых кислот, приводит к экспоненциальному росту объема сведений о генетической информации¹. Применение ее при этом довольно широко: от диагностики наследуемых патологий до использования в судебной медицине для идентификации личности². Подобные сведения, разумеется, требуют особенной защиты и надлежащего хранения, так как геном человека несет в себе информацию о предрасположенности к заболеваниям, этнической принадлежности и других индивидуальных особенностях как самого индивида, так и его родственников [1]. Возможности, сформированные высокими технологиями, большими данными и прикладными научными исследованиями, ставят принципиально новые задачи, в связи с чем возникают и новые риски, которые находят как в медицинском, так и в юридическом поле.

Стоит отметить, что растут не только технологические возможности, но и спрос на проведение генетических тестов, в том числе на коммерческой основе. Так, в 2021 г. по сравнению с 2020 г., по данным СМИ, в российских компаниях, специализирующихся на генетических тестах, наблюдался рост количества проданной продукции с 15 до 250%³. Также, согласно докладу Аналитического центра Агентства инноваций Москвы, опубликованному в сентябре 2023 г., с 2021 г. также наблюдался ежегодный рост рынка услуг генетического тестирования⁴. После завершения пандемии COVID-19 в 2022–2023 гг. популярность данной услуги несколько снизилась, однако многие консалтинговые компании смотрят на развитие рынка генетического тестирования довольно оптимистично. Так, по данным отдельных ресурсов, он может вырасти с порядка 19,6 млрд долларов США в 2023 г. до 65,03 млрд долларов США в 2034 г., причем наибольший рост будет отмечаться в Азиатско-Тихоокеанском регионе⁵.

¹ Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика: учебник под ред. Бочкова Н.П., 4-е изд., доп. и перераб.; 2011.

² Международная декларация о генетических данных человека от 16.10.2003. URL: https://www.un.org/ru/documents/decl_conv/declarations/genome_dec.shtml

³ Скобелев В. Сбросить вес и продлить молодость: почему в России вырос спрос на генетические тесты. *Forbes Russia*. 2022. URL: <https://www.forbes.ru/tehnologii/454171-sbrosit-ves-i-prodlit-molodost-pocemu-v-rossii-vyros-spros-na-geneticheskie-testy>

⁴ Технологии генетического тестирования: мировой рынок с фокусом на регион MENA и особенности развития в России. URL: https://psv4.userapi.com/s/v1/d/2txlDm1ruzAtZMgZpzbiAWHnK_ekYfl_loLGEJ6SAoWnwGgiCDK-mxen84-uwTHDC8sB57XWYVTKU7f3aUQiG82BdlA0dNQM_Vgl9cYAuZnND3Gq/AIM - Tehnologii geneticheskogo testirovaniya_2023.pdf

⁵ Genetic Testing Market Size, Share, and Trends 2025 to 2034. *Precedence Research*. 2025. URL: <https://www.precedenceresearch.com/genetic-testing-market>

К сожалению, о достаточной защищенности генетических данных, получаемых в распоряжение клиник и лабораторий, на текущий момент говорить преждевременно. Ситуация, сложившаяся в октябре 2023 г. с одним из крупнейших в мире операторов генетических данных — американской компанией 23andMe, когда с серверов компании были украдены и впоследствии проданы на «черный рынок» данные почти 7 млн пользователей⁶, демонстрирует остро стоящую проблему безопасности обращения с информацией о генетических особенностях человека. При этом, за исключением репутационных потерь, компания не понесла реальной юридической ответственности, что демонстрирует несовершенство законодательного регулирования.

Очевидно, что чувствительность генетических данных как объекта правовой защиты требует создания специализированных законодательных актов, регулирующих сбор, обработку и хранение подобного рода информации [2]. Однако на данный момент складывается ситуация, когда стремительное развитие науки в целом и генетики в частности значительно опережает обновление соответствующей законодательно-правовой базы. Нормативно-правовые акты, регулирующие правила хранения информации в медицинских учреждениях (в том числе «врачебная тайна»), а также законы о защите персональных данных отчасти применимы для генетических данных, однако, как видно из практики, не способны в полной мере обеспечить достаточный уровень безопасности [3].

Крайне важной задачей в рамках формирования надежной правовой базы для регуляции работы с генетическими данными и обеспечения их безопасности представляется разработка категориально-понятийного аппарата с учетом многообразия как видов генетической данных, так и целей, для которых они могут быть использованы. Так как эта задача не может быть решена без понимания глубоких биологических основ, становится очевидной необходимость активного сотрудничества с законодателями специалистов из разных областей знаний, таких как биомедицина, биоинформатика и биотехнологии.

Специализированные законопроекты, направленные на регуляцию различных аспектов работы с генетической информацией (сбора, обработки, хранения), а главное — на обеспечение защиты данных, активно разрабатываются и принимаются в разных странах мира. При этом в последнее время как общие взгляды на вопрос безопасности генетических данных, так и соответствующие нормативно-правовые акты постоянно подвергаются пересмотру и дорабатываются в ответ на возникновение новых задач.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Поиск научной литературы выполнен в электронных библиографических базах данных на русском (eLibrary, CyberLeninka) и английском (Google Scholar) языках, нормативных документах в справочной правовой системе «КонсультантПлюс» и на официальных сайтах правительств разных стран. Рассматриваемое

в рамках данного исследования положение генетической информации в законодательном поле России и мира актуально на начало 2025 г.

На основе данных eLibrary, CyberLeninka, Google Scholar по запросам «правовое регулирование генетических данных», «laws in genetics» была сформирована подборка, включающая научные публикации, опубликованные в период с 2010 г. по настоящее время. В анализ включали публикации и законодательные акты, описывающие правоотношения в области обращения генетических данных, полученных от человека. По запросам «методы генетического тестирования» и «methods of genetic testing» сформирована подборка из научных публикаций глубиной поиска с 1990 г. по настоящее время. В анализ включали публикации, описывающие методы, используемые в генетическом тестировании сегодня.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Виды генетических сведений, подлежащих правовому регулированию

При разработке актов, регулирующих обращение с генетическими данными, необходимо определить, какие именно данные подлежат защите. Этот вопрос, как показало наше исследование, является ключевым расхождением между существующими на текущий момент законодательными актами и современным состоянием генетики как науки.

С биологической точки зрения молекула дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК), содержащаяся в ядре (ядерная ДНК) и митохондриях (митохондриальная ДНК) клетки человека, является основным носителем наследственной, то есть генетической информации. ДНК состоит из множества составных элементов — нуклеотидов, последовательность которых позволяет кодировать информацию. Совокупность всех молекул ДНК в клетке (приблизительно 3 млрд нуклеотидов) носит название геном. Последовательность ДНК уникальна для каждого человека (за исключением однояйцевых близнецов) и определяется при зачатии. В течение жизни у человека могут происходить изменения (мутации) в ДНК, однако только на уровне отдельных клеток, но не всего организма. Именно поэтому последовательность ДНК может быть использована для идентификации личности. В то же время некоторые генетические варианты ассоциированы с развитием определенных наследственных заболеваний, что делает последовательность ДНК интересной и с клинической точки зрения. Ядерная ДНК представляет собой не единую молекулу, а 46 обособленных хромосом; отклонение от этого стандартного числа также является клинически значимой информацией, так как связано с развитием некоторых синдромов (например, синдромом Дауна).

Однако ДНК — не единственный носитель генетических данных. Реализация закодированной в ДНК информации происходит путем последовательного считывания нуклеотидов и синтеза рибонуклеиновой кислоты (РНК) в процессе транскрипции.

⁶ Genetic testing firm 23andMe admits hackers accessed DNA data of 7m users. *The Guardian*. 2023. URL: <https://www.theguardian.com/technology/2023/dec/05/23andme-hack-data-breach>

Совокупность всех молекул РНК в клетке носит название транскриптом. При этом считывание происходит не со всей молекулы ДНК, а с отдельных ее участков (генов). Различная активность считывания разных генов приводит к различной копийности отдельных РНК: при необходимости транскрипция одних генов может усиливаться, а других — ослабевать. Более того, активность считывания информации с разных участков ДНК может дополнительно регулироваться эпигенетическими модификациями в самой молекуле ДНК (например, метилирование ДНК) и в молекулах, ее окружающих (например, ацетилирование белков-гистонов, поддерживающих ДНК в компактном состоянии). Совокупность таких модификаций в случае метилирования ДНК — метилом. И транскриптом, и метилом, и другие эпигенетические маркеры могут изменяться в течение жизни и отражают текущее состояние человека, его биологический возраст и влияние на него факторов окружающей среды, поэтому являются важными клиническими маркерами. При этом некоторые из этих данных также могут быть использованы для идентификации личности человека, однако сделать это сложнее, чем при анализе ДНК.

Таким образом, под генетической информацией биологи подразумевают информацию о последовательности ДНК из ядерного и митохондриального геномов, транскриптом, протеоме (полном наборе белков, вырабатываемых организмом), метиломе и других эпигенетических модификациях⁷. В своем руководстве Всемирная организация здравоохранения (ВОЗ) также подчеркивает, что генетические данные включают все перечисленное выше, но не ограничиваются этим списком⁸, поскольку с развитием технологий получения и анализа генетических данных список может быть расширен и дополнен.

Важно осознавать, что анализ генетической информации может предполагать совершенно разную степень детализации данных: технические возможности лабораторий позволяют как определять нуклеотидную последовательность (ДНК или РНК), так и подсчитывать общее число хромосом. Каждый из методов отличается своими подходами к пробоподготовке, оборудованием, расходными материалами, методами анализа данных и т.д.

Одним из наиболее простых и быстрых методов определения наличия целевой нуклеотидной последовательности в геноме человека является метод полимеразной цепной реакции (ПЦР). В основе данного метода лежит многократное увеличение числа копий (амплификация) интересующего фрагмента ДНК длиной 100–1000 нуклеотидов. Полученные фрагменты визуализируют методом гель-электрофореза для определения длины полученного фрагмента [4]. Если необходимо определить количество копий интересующего фрагмента ДНК, используется разновидность ПЦР в реальном времени (ПЦР-РВ). ПЦР сама по себе не дает информации о нуклеотидной последовательности, однако может быть применена для идентификации личности (например, при установлении родства и в криминалистике) и при определении копийности отдельных РНК [5].

Для точного определения или «считывания» последовательности ДНК или РНК существуют различные методы секвенирования. Наиболее распространены являются секвенирование по Сэнгеру, NGS (англ. Next generation sequencing, секвенирование второго поколения) и секвенирование с помощью нанопоры (Nanopore). В случае секвенирования по Сэнгеру происходит определение нуклеотидной последовательности строго заданного целевого фрагмента ДНК длиной 500–1000 нуклеотидов [6]. Под NGS понимают группу методов, позволяющих одновременно определить последовательности множества (до нескольких миллиардов) нецелевых коротких фрагментов ДНК длиной 50–300 нуклеотидов. В зависимости от подготовки образцов к исследованию и целей проведения анализа с помощью NGS можно получить информацию о последовательностях различной длины (вплоть до полного генома), однако необходима их предварительная фрагментация [7]. Нанопоровое секвенирование также позволяет определять как короткие, так и длинные нуклеотидные последовательности. Однако главной его особенностью является возможность определения множества длинных последовательностей без необходимости фрагментации генома перед проведением анализа. Благодаря этому отдельные последовательности могут достигать длины 100 000 нуклеотидов [8].

ДНК-микрочипы занимают промежуточное положение между методами ПЦР и NGS. Как и в случае ПЦР, при использовании ДНК-микрочипов необходимо заранее выбрать, какие именно нуклеотидные последовательности необходимо найти в образце. Однако масштабы одновременно определяемых позиций в некоторых случаях сопоставимы с NGS и могут служить заменой данной технологии. С помощью ДНК-микрочипов можно определить от 10 до 100 тыс. и более отдельных позиций в геноме и узнать, содержатся ли в образце конкретные короткие последовательности длиной около 100 нуклеотидов [9].

Для определения количества, размера и формы хромосом (без получения при этом информации о последовательности ДНК) наиболее простым, быстрым и дешевым методом анализа является световая микроскопия. В данном случае хромосомы изолируются из клеток в определенной фазе жизненного цикла, окрашиваются и рассматриваются под микроскопом.

В таблице 1 представлены основные способы применения сведений, полученных методами, описанными выше.

Таким образом, генетическая информация включает в себя обширный перечень данных, полученных различными методами, и все возможные виды генетической информации должны подлежать правовой охране в соответствии с их значимостью и степенью чувствительности. Очевидно, что в законодательстве необходимо применять те определения «генетической информации» и «генетических данных», которые сформированы в научном сообществе. Однако в существующих на текущий момент законодательных актах выявлены значительные недостатки в используемом понятийном аппарате, влекущие за собой соответствующие правовые последствия.

⁷ Guidance for human genome data collection, access, use and sharing; 2024. URL: <https://www.who.int/publications/i/item/9789240102149>

⁸ Там же.

Таблица 1. Наиболее распространенные виды генетической информации, методы их получения и способы применения данных

Получаемые сведения о генетической информации	Методы получения генетической информации	Способы применения данных (примеры)
Отдельные позиции в геноме или короткие фрагменты ДНК	<ul style="list-style-type: none"> • ДНК-микрочипы • ПЦР • Секвенирование по Сэнгеру • NGS 	<ul style="list-style-type: none"> • Клинические генетические тесты и панели для определения риска развития генетических заболеваний • Клиническое тестирование для определения оптимальных сценариев терапии (фармакогенетика)
Короткие tandemные повторы (short tandem repeats, STR), обладающие высокой скоростью изменений относительно других участков генома, благодаря чему отличаются от человека к человеку и наиболее похожи у родственников	<ul style="list-style-type: none"> • ПЦР • Секвенирование по Сэнгеру • NGS 	<ul style="list-style-type: none"> • Государственная геномная регистрация • Установление родства, в том числе отцовства • Определение происхождения
Экзом — совокупность участков ДНК, содержащих информацию о структуре белков	<ul style="list-style-type: none"> • ДНК-микрочипы • NGS • Секвенирование с помощью нанопоры • Секвенирование любыми другими методами, в результате которого можно получить информацию об экзоме (полноэкзомное секвенирование whole exome sequencing, WES) 	<ul style="list-style-type: none"> • Клинические генетические тесты и панели для определения риска развития генетических заболеваний • Идентификация личности • Установление родства • Определение происхождения • Создание генетического паспорта человека (с указанием всех вышеперечисленных данных)
Геном — полный набор всей наследственной информации в организме (совокупность всех молекул ДНК в клетке)	<ul style="list-style-type: none"> • NGS • Нанопоровое секвенирование • Секвенирование любыми другими методами, в результате которого можно получить информацию о геноме (полногеномное секвенирование, WGS) 	<ul style="list-style-type: none"> • Клинические генетические тесты и панели для определения риска развития генетических заболеваний • Идентификация личности • Установление родства • Определение происхождения • Создание генетического паспорта человека (с указанием всех вышеперечисленных данных) • Научные исследования, нацеленные на поиск генетических факторов риска развития заболеваний
Транскриптом — последовательность и копияемость молекул РНК в клетке	<ul style="list-style-type: none"> • ДНК-микрочипы • ПЦР-РВ • NGS • Секвенирование с помощью нанопоры 	<ul style="list-style-type: none"> • Клинические тесты для анализа уровня экспрессии определенных генов • Научные исследования, нацеленные на поиск молекулярных факторов риска развития заболеваний • Определение биологического возраста
Метиллом — уровень метилирования отдельных участков ДНК	<ul style="list-style-type: none"> • ДНК-микрочипы • NGS • Секвенирование с помощью нанопоры 	<ul style="list-style-type: none"> • Определение биологического возраста • Клиническое тестирование на наличие определенных метильных меток (в онкологии и других направлениях) • Научные исследования, нацеленные на поиск эпигенетических факторов риска развития заболеваний
Строение и количество хромосом	<ul style="list-style-type: none"> • Световая микроскопия (для определения кариотипа) • NGS 	<ul style="list-style-type: none"> • Клиническое тестирование на наличие хромосомных аномалий (часто проводится при планировании беременности и во время пренатального скрининга для определения генетических заболеваний плода)

Таблица составлена авторами

Примечание: ДНК — дезоксирибонуклеиновая кислота; ПЦР — полимеразная цепная реакция; NGS — next generation sequencing (секвенирование следующего/второго поколения); WES — whole exome sequencing (полноэкзомное секвенирование); WGS — whole genome sequencing (полногеномное секвенирование).

В Федеральном законе № 242-ФЗ⁹ используется термин «геномная информация», под которым подразумеваются «персональные данные, включающие кодированную информацию об определенных фрагментах дезоксирибонуклеиновой кислоты физического лица или неопознанного трупа». В этом контексте важно отметить наличие некоторых несоответствий при употреблении обозначенного термина. Как упоминалось выше, понятие «геном» предполагает наличие информации о полной последовательности ДНК в клетке, тогда как в рамках государственной геномной регистрации подразумевается определение только коротких tandemных повторов (STR, табл. 1). Это позволяет идентифицировать человека или его родственников, но не дает сведений о его геноме и о признаках, которыми этот человек может обладать (в том числе о риске развития заболеваний или иных особенностях). Таким образом, термин «геномная информация», применяющийся в Федеральном законе № 242-ФЗ¹⁰, не соответствует биологической сущности предмета правовой защиты, не является универсальным и служит конкретным целям данного закона. Тем не менее этот законодательный акт дает понимание, что в правовом поле генетические данные, по которым можно восстановить личность человека, должны рассматриваться как персональные.

В то же время в п. 1 ст. 11 Федерального закона «О персональных данных»¹¹ указывается, что «сведения, которые характеризуют физиологические и биологические особенности человека, на основании которых можно установить его личность (биометрические персональные данные) и которые используются оператором для установления личности субъекта персональных данных, могут обрабатываться только при наличии согласия в письменной форме субъекта персональных данных». В этом положении закона для нас имеет значение понятие «биометрические персональные данные», которое в рамках документа раскрывается только косвенно. В п. 2 ст. 11 есть косвенное указание на то, какие данные могут относиться к биометрическим: в частности, это обработка биометрических персональных данных в связи с обязательной государственной геномной регистрацией¹². При этом мы не можем говорить о синонимичности понятий «генетические данные» и «биометрические персональные данные», так как второй термин однозначно шире и также включает отпечатки пальцев, изображение лица и другие типы данных.

Наиболее исчерпывающе в настоящее время понятия «генетические данные» и «генетическая информация» раскрыты во вступившем в силу Федеральном законе № 643-ФЗ¹³. В документе в рамках описания правовых основ функционирования российской государственной информационной системы в области генетических данных — Национальной

базы генетической информации введена дефиниция «генетические данные» как «сведения о генетической информации различных биологических объектов, представленные в форме, пригодной для получения, систематизации, накопления, хранения, уточнения, использования, распространения и уничтожения такой информации». При этом уточняется значение термина «генетическая информация» как «последовательность нуклеотидов в полимерах нуклеиновых кислот», что является наиболее точным с биологической точки зрения определением, так как подразумевает рассмотрение не только ДНК, но и РНК. Однако важно отметить, что упомянутая информационная система не включает в себя генетические данные, полученные от человека, которые являются на самом деле более чувствительными, чем данные, полученные от других организмов (растений, животных, бактерий и т.д.), в связи с тем, что могут быть использованы для идентификации личности и оценки его особенностей. И хотя понятийный аппарат, используемый при описании генетической информации, полученной от разных видов организмов, одинаков, именно чувствительность данных, полученных от человека, не позволяет экстраполировать положения Федерального закона № 643-ФЗ¹⁴ на базы данных, содержащие информацию о генетике человека. В настоящее время генетическая информация в контексте исследований человека не рассматривается как общее понятие, а представлена как разные типы генетических данных, совершенно не связанных друг с другом, нормативно регулирующихся разными законодательными актами.

Правовой режим генетических данных в России

Говоря об обороте генетических данных, обычно подразумевают сбор, хранение и распространение полученной от человека информации, в том числе передачу ее за рубеж. В рамках нынешнего российского законодательства отсутствует единый законодательный акт, регулирующий обращение всех видов генетических данных, которые могут быть получены от людей. Взаимодействие с отдельными типами генетических данных регулируется тремя Федеральными законами: № 323-ФЗ¹⁵, 242-ФЗ¹⁶, 152-ФЗ¹⁷. Соответствующие области применения законодательных актов и типы генетических сведений, на которые они могут распространяться, представлены в таблице 2.

Генетическая информация как часть персональных данных

Наиболее часто геномная информация рассматривается как пример персональных данных, причем этот тренд сохраняется как в России, так и за рубежом. Такое рассмотрение возможно в том случае, если

⁹ Федеральный закон № 242-ФЗ «О государственной геномной регистрации в Российской Федерации» от 03.12.2008.

¹⁰ Там же.

¹¹ Федеральный закон № 152-ФЗ «О персональных данных» от 27.07.2006.

¹² Там же.

¹³ Федеральный закон № 643-ФЗ «О внесении изменений в Федеральный закон «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности» от 29.12.2022.

¹⁴ Там же.

¹⁵ Федеральный закон № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» от 21.11.2011.

¹⁶ Федеральный закон № 242-ФЗ «О государственной геномной регистрации в Российской Федерации» от 3.12.2008.

¹⁷ Федеральный закон № 152-ФЗ «О персональных данных» от 27.07.2006.

Таблица 2. Области применения данных законодательных актов и типы данных, на которые они могут распространяться

Способ получения генетических данных	Типы генетических сведений	Возможность идентификации личности	Тип данных с юридической точки зрения	Нормативно-правовой акт, регулирующий обращение с генетическими данными в этой ситуации
Научные исследования	Экзом, геном	Возможна	Персональные данные	Федеральный закон «О персональных данных» № 152-ФЗ от 27.07.2006 с изменениями
Коммерческое тестирование («генетический паспорт», генетические панели)	Экзом, геном	Возможна	Персональные данные	Федеральный закон «О персональных данных» № 152-ФЗ от 27.07.2006 с изменениями
Геномная регистрация	Короткие tandem-ные повторы	Возможна	Персональные данные	Федеральный закон № 242-ФЗ «О государственной геномной регистрации в Российской Федерации» с изменениями от 03.12.2008
Клиническое тестирование	Отдельные позиции в геноме или короткие фрагменты ДНК, метильные метки на ДНК, отдельные транскрипты	Невозможна	Медицинская информация	Федеральный закон № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» от 21.11.2011 с изменениями

Таблица составлена авторами

полученные генетические данные могут быть использованы для идентификации личности, то есть получены соответствующими методами (табл. 1). Именно в этом контексте может быть рассмотрен случай получения полной (геном) или практически полной (экзом) последовательности ДНК, причем подобное исследование проводится либо в рамках научных задач, либо по запросу человека в коммерческих организациях, предоставляющих услуги генетического тестирования с целью поиска родственников, определения происхождения, создания «генетического паспорта» и определения генетических рисков по обширным панелям, включающим одновременно большое количество генетических позиций. При этом результаты секвенирования ДНК обрабатываются в соответствии с Федеральным законом № 152-ФЗ¹⁸, целью которого является обеспечение защиты прав и свобод гражданина при обработке его персональных данных, в том числе неприкосновенности его частной жизни. Согласно этому закону каждый оператор персональных данных обязан получить от субъекта письменное согласие на их обработку, включающую сбор, запись, систематизацию, накопление, хранение, уточнение (обновление, изменение), извлечение, использование, передачу (распространение, предоставление доступа), обезличивание, блокирование и полное уничтожение персональных данных.

В октябре 2019 г. Государственная Дума в первом чтении приняла законопроект о внесении изменений в ст. 11 Федерального закона «О персональных данных»¹⁹ в части обработки биометрических персональных данных, который предлагал усилить защиту генетических данных, полученных от человека. Авторы законопроекта также подчеркивали наличие пробелов в законодательстве «в части защиты информации о человеке, полученной из его биоматериала, который содержит генетическую информацию, позволяющую получить о нем дополнительные сведения (о состоянии здоровья, питания, образа жизни, поведенческих особенностях, чувствительности к фармакологическим препаратам или аллергенам и других индивидуальных характеристиках)». Однако в 2023 г. Государственная Дума Российской Федерации отклонила этот законопроект во втором чтении²⁰.

При проведении научных исследований каждый испытуемый подписывает согласие на участие в исследовании и обработку персональных данных, предоставляя оператору (научной организации) разрешение на полный спектр работ со всей предоставленной информацией, в том числе генетической, в рамках названных целей исследования. Часто упускается тот факт, что расширение задач исследования, новые генетические анализы или публикация таких результатов (как непосредственно генетических данных

¹⁸ Федеральный закон № 152-ФЗ «О персональных данных» от 27.07.2006.

¹⁹ Там же.

²⁰ Законопроект № 74402-7 о внесении изменений в статью 11 Федерального закона «О персональных данных» в части обработки биометрических персональных данных.

в обезличенной форме, так и сводных результатов статистического анализа) могут потребовать обновления подписанного согласия. В случае коммерческого генетического тестирования условия обработки персональных данных чаще всего прописываются в политике конфиденциальности, при согласии с которой субъект автоматически дает согласие на обработку генетических данных. Важно отметить, что согласие с политикой конфиденциальности также часто предполагает разрешение на распространение результатов генетического тестирования в научных целях (обязательно в обезличенной форме).

Государственная геномная регистрация

Использование генетических данных для государственной геномной регистрации также подразумевает работу с этими сведениями как с персональными и регулируется Федеральным законом № 242²¹. В рамках этого закона четко обозначаются операторы собираемой «базы геномной информации», а также конкретные цели регистрации. Так, «геномная информация» используется для предупреждения, раскрытия и расследования преступлений; выявления и установления лиц, их совершивших; розыска пропавших без вести граждан Российской Федерации, иностранных граждан и лиц без гражданства, проживающих или временно пребывающих на территории Российской Федерации; установления личности человека, чей труп не опознан иными способами; установления родственных отношений разыскиваемых лиц. Такая информация хранится около 70 лет, после чего подлежит уничтожению (ст. 12, ст. 16 ФЗ²²).

Правила обработки получаемых данных утверждаются Министерством внутренних дел Российской Федерации. Учет, хранение и классификацию генетических данных, полученных при проведении обязательной государственной геномной регистрации лиц, осужденных и отбывающих наказание, осуществляет Федеральное государственное казенное учреждение «Экспертно-криминалистический центр Министерства внутренних дел Российской Федерации» путем формирования и ведения федеральной базы данных геномной информации. В настоящее время геномная регистрация проводится в основном с применением STR-типирования имеющими соответствующую лицензию лабораториями.

Также с 07.11.2024 вступили в силу изменения законодательства в сфере регулирования миграционных вопросов, связанные с геномной регистрацией иностранных граждан и лиц без гражданства. Так, Федеральным законом № 253²³ «О внесении изменений в отдельные законодательные акты Российской Федерации» от 08.08.2024 внесены корректировки в ФЗ²⁴, согласно которому мигранты могут быть подвергнуты добровольной геномной регистрации. При этом закон

разрешает идентификацию мигрантов с использованием соответствующей геномной базы Министерства внутренних дел. Собранной базой геномной информации могут пользоваться суды, органы предварительного следствия, органы дознания и органы, осуществляющие оперативно-розыскную деятельность (ст. 15 п. 1). Она также может быть передана за рубеж при наличии соответствующих международных договоров (ст. 15 п. 2). В поручениях Президента Российской Федерации по итогам заседания совета по развитию гражданского общества и правам человека, утвержденных 07.02.2025, содержится предписание оценки возможности и целесообразности внедрения обязательной геномной регистрации для военнослужащих²⁵. За оценку необходимости процедуры и подготовку предложений для внесения необходимых изменений в законодательство ответственны как Минобороны России, так и другие ведомства, включая МВД как основного оператора базы данных. Таким образом, ФЗ «О государственной геномной регистрации»²⁶ рассматривает частный случай использования генетической информации для нужд Министерства внутренних дел и не может быть экстраполирован на другие случаи сбора и обработки генетических данных.

Генетические данные как часть медицинской информации

Генетические данные не всегда могут рассматриваться как персональные данные [10]. При проведении клинических генетических тестов для оценки врожденных рисков развития различных заболеваний возможно определение последовательности таких участков ДНК, которых недостаточно для идентификации личности (отдельные позиции в геноме или короткие фрагменты ДНК). Необходимо уточнить, что в случае прохождения генетического тестирования в медицинском учреждении и заключении при этом договора «Об оказании медицинских услуг» собранная в ходе оказания услуги информация считается медицинской, а ее обработка регулируется Федеральным законом № 323-ФЗ²⁷, хотя в документе не представлены понятия «ген», «геном», «генетическая информация» [11]. В этом случае генетическая информация также не подлежит свободному распространению, так как составляет врачебную тайну (ст. 13 Федерального закона № 323²⁸). Она не должна разглашаться третьим лицам без согласия пациента (кроме особых случаев, в том числе запросов органов дознания и следствия) [12]. Использование данных в научных целях и для научных публикаций возможно только при наличии соответствующего согласия пациента.

Непосредственно процедура сбора, а главное, обработки и анализа генетической информации не описана в перечисленных выше законодательных актах. Однако подразумевается добровольная передача

²¹ Федеральный закон № 242-ФЗ «О государственной геномной регистрации в Российской Федерации» от 03.12.2008.

²² Там же.

²³ Федеральный закон № 253 «О внесении изменений в отдельные законодательные акты Российской Федерации» от 08.08.2024.

²⁴ Федеральный закон № 242-ФЗ «О государственной геномной регистрации в Российской Федерации» от 03.12.2008.

²⁵ Перечень поручений по итогам заседания Совета по развитию гражданского общества и правам человека утв. Президентом Российской Федерации от 07.02.2025.

²⁶ Федеральный закон № 242-ФЗ «О государственной геномной регистрации в Российской Федерации» от 03.12.2008.

²⁷ Федеральный закон № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» от 21.11.2011.

²⁸ Там же.

биоматериала для получения генетических данных, за исключением особых случаев, связанных с регистрацией, например, некоторых заключенных.

Таким образом, в настоящее время на территории Российской Федерации отсутствует какой-либо нормативный документ, в полном объеме регулирующий обращение генетической информации, полученной от человека. В свете растущего интереса к генетическим исследованиям и все большей значимости генетических технологий в экономике Российской Федерации актуальным становится создание рабочих групп, выступающих с законодательной инициативой в этой области. Например, в рамках Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий на 2019–2030 гг. функционирует рабочая группа по нормативному правовому регулированию в сфере генетических технологий, на заседаниях которой обсуждаются текущие правовые инициативы в области генетики. В МГЮА им. О.Е. Кутафина существует структурное подразделение «Научно-образовательный центр правового обеспечения биоэкономики и генетических технологий», в задачи которого входит подготовка предложений по совершенствованию российского законодательства в сфере развития и применения генетических технологий. Первые законопроекты, выдвинутые упомянутыми группами к настоящему моменту (обширное обсуждение инициатив прошло в ноябре 2024 г.), в большей степени регулируют применение генетических технологий в сельском хозяйстве и практически не затрагивают биомедицинское направление.

Зарубежный опыт правового регулирования обращения с генетической информацией

Как уже сказано ранее, в большинстве стран мира генетическая информация относится к персональным данным и регулируется соответствующими законами [13]. Однако в связи с необходимостью более тщательного подхода к защите генетической информации прослеживается общемировая тенденция разработки специализированных законодательных актов [14]. Так, в 2018 г. в Европейском союзе (ЕС) принят Общий регламент по защите данных GDPR (General Data Protection Regulation)²⁹. Регламент, во-первых, определяет генетическую информацию как разновидность персональных данных, а во-вторых, определяет строгий режим конфиденциальности при обращении с генетическими данными [15].

Генетические исследования, а также хранение и обработка генетических данных в разных странах ЕС регулируются местными законами о персональных данных, причем отмечается значительная вариативность

в правовом регулировании³⁰ [16]. В некоторых странах приняты специальные законы о генетических исследованиях, определяющие, какие действия, на каких условиях и в каких целях можно совершать при проведении генетических исследований. Например, национальный законодательный документ 12/2015 «Law No. 12/2015 of 26 Jan. on Personal Genetic Information and Health Information»³¹ в Португалии защищает конфиденциальность генетической информации. Согласно этому закону, доступ к генетическим данным имеет ограниченный круг лиц с наивысшим уровнем доступа. Закон также дает определение генетическим базам данных и устанавливает правовой порядок их создания. Помимо этого, закон ограничивает доступность генетического тестирования, запрещает дискриминацию лиц на основе генетической информации / факта наличия генетического заболевания, что, в том числе, распространяется на деятельность страховых компаний. Закон также регулирует проведение научных исследований генома человека и создание биобанков. В Венгрии действует закон «XXI Law on the Protection of Human Genetic Data, on the Rules of Human Genetic Testing and Research and Operation of Biobanks» (2008) [17]. Закон направлен на защиту генетической информации, устанавливает порядок обработки генетических данных, условия использования этой информации в рамках научных исследований, а также регламентирует правила создания и работы биобанков. Специализированные законы о генетических исследованиях также приняты в ряде других стран: Германии³², Испании³³ и др. При этом во многих странах действует ряд специальных нормативно-правовых документов, направленных на регулирование вопросов применения генетических технологий в отношении человека, в том числе так называемые законы о защите эмбрионов (например, в Германии³⁴), которые определяют допустимые рамки исследований и генетического тестирования эмбрионов и накладывают запрет на изменения зародышевой линии.

Обращает на себя внимание, что во многих странах акцент сделан на разработку законодательных норм и регулирование создания биобанков, что ограничивает круг субъектов, допускаемых к сбору, хранению и обработке генетической информации. Биобанки, получающие специальное разрешение, действуют в определенных целях и под строгим надзором государственных органов. Например, в Латвии перед запуском национального проекта³⁵ был принят закон «Human genome research law»³⁶, отличающийся большей определенностью и всесторонним подходом, а именно: определено, что использование базы данных разрешается только для научных целей, исследования

²⁹ Regulation (EU) 2016/679 of the European Parliament and of the Council of 27 Apr. 2016 on the protection of natural persons with regard to the processing of personal data and on the free movement of such data, and repealing Directive 95/46/EC (General Data Protection Regulation). URL: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:32016R0679>

³⁰ JRC F7 — Knowledge Health and Consumer Safety, Overview of EU National Legislation on Genomics; 2018. URL: https://www.academia.edu/86948002/Overview_of_EU_National_Legislation_on_Genomics

³¹ Law No. 12/2005 of 26 Jan. on Personal Genetic Information and Health Information. URL: https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Portugal_Law-UnofficialEnglishTranslation.pdf

³² Genetic Testing Act (31.07.2009) No. 50/2009 «Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz — GenDG)». URL: <http://www.gesetze-im-internet.de/gendg/BJNR252900009.html>

³³ Lacadena J-R. The 14/2007 Law on Biomedical Research: comments on ethical and scientific aspects. *Revista de Derecho y Genoma Humano*. 2007;(27):13–35.

³⁴ Gesetz zum Schutz von Embryonen vom 13.12.1990. URL: <http://www.gesetze-im-internet.de/eschg/index.html>

³⁵ Genome database of Latvian population. URL: <https://genomadatabase.lv/en/>

³⁶ Human Genome Research Law (with amendments to 02.11.2017). URL: <https://www.vvc.gov.lv/en/laws-and-regulations-republic-latvia-english/human-genome-research-law-amendments-02112017>

заболеваний и здоровья популяции. В Эстонии также специально разработан отдельный закон для регуляции работы национального биобанка The Estonian Biobank и исследования генов человека³⁷; определен главный оператор биобанка — Тартуский университет, который может делегировать свои права национальным организациям, получившим соответствующее разрешение.

В США нет единого федерального закона, регулирующего все аспекты геномных исследований. Специализированные акты, которые регламентируют отдельные процедуры обеспечения безопасности исследований генома человека, касаются защиты личной генетической информации, предоставления услуг генетического тестирования, запрета генетической дискриминации. Важно отметить, что в США подавляющее большинство организаций, осуществляющих геномные исследования, являются негосударственными, а надзор за их деятельностью выполняют в соответствии с законодательством штата. В некоторых штатах действуют собственные законы, в которых обозначены положения о конфиденциальности генома, что обеспечивает дополнительную защиту генетической информации (Genome Statute and Legislation³⁸). Среди штатов, которые регулируют проведение генетических тестов или получение генетической информации, в двадцать одном разрешено исследовательское использование генетической информации при определенных условиях, исключающих возможность идентификации личности. Так, в законе о защите генетических данных, принятом в Калифорнии³⁹, определены типы данных, которые могут обрабатывать компании, проводящие генетические тестирования.

Основным законом в США о защите генетических данных является федеральный закон о преемственности и подотчетности медицинского страхования HIPAA (Health Insurance Portability and Accountability Act)⁴⁰. С 2013 г. действует положение о том, что генетическая информация имеет статус защищенной (protected health information, PHI). Однако коммерческие генетические исследования, проводимые частными компаниями 23andMe, Ancestry и др., не относятся к медицинской деятельности и, соответственно, не попадают под действие HIPAA. Важнейшим специализированным нормативно-правовым актом, регулирующим обращение генетической информации в США, является акт о недискриминации генетической информации GINA (Genetic Information Nondiscrimination Act), принятый в 2008 г.⁴¹ и направленный на защиту американского населения от генетической дискриминации в сфере медицинского страхования и в сфере занятости. Также в него включены положения о проведении генетических и геномных исследований. В этом акте отражены обязанности организаций, проводящих

исследования, информировать испытуемых о возможных последствиях и о мерах сохранения конфиденциальности.

В последние годы активно наращивается нормативно-правовая база для регулирования обращения с геномной информацией в Китае⁴². Так, в 2019 г. с целью усиления защиты генетической информации населения и ужесточения контроля в этой сфере принято положение «Об управлении генетическими ресурсами человека»⁴³. Генетические ресурсы, согласно положению, представляют собой материалы (органы, ткани, клетки), содержащие гены человека, и данные, которые получены в ходе генетических исследований. Представляется интересным, что полномочия по обеспечению регулирования сферы геномных исследований возложены на Министерство науки и технологий Государственного совета Китая (ст. 4 Положения КНР «Об управлении генетическими ресурсами человека»). Таким образом, в Китае именно государство отвечает за рациональное использование генетических данных при проведении научных исследований или медицинской деятельности [18]. Также важно отметить, что сбор, хранение, использование и передача генетических материалов иностранными организациями запрещены, так же как и коммерческое использование генетического материала человека. Несмотря на то что китайский подход к обеспечению безопасности проведения генетических исследований во многом похож на общемировой (обязательно получение добровольного информированного согласия), исследования генома человека в Китае находятся под более строгим контролем государства.

Таким образом, специализированные нормативно-правовые акты в сфере защиты генетической информации активно разрабатываются и принимаются во многих странах мира. Как видно, внедрение новых законодательных актов наряду с общими правовыми актами во многом связано с созданием биобанков и баз данных генетической информации.

Базы генетических данных как объект правовой защиты

С увеличением объема накопленной генетической информации предметом обсуждения также становится правовое регулирование не только обращения с индивидуальными генетическими данными, но и создания и использования баз генетических данных, включающих в себя результаты исследований большого количества людей. Крупнейшие биобанки мира имеют в своем распоряжении генетические данные, полученные из различных биообразцов, а количество включенных участников варьирует от нескольких сотен тысяч до нескольких миллионов человек. Так,

³⁷ Human Genes Research Act. URL: <https://www.rigiteataja.ee/en/eli/508042019001/consolide>

³⁸ Genome Statute and Legislation Database. URL: <https://www.genome.gov/about-genomics/policy-issues/Genome-Statute-Legislation-Database>

³⁹ Senate Bill No. 41 «Genetic Information Privacy Act». URL: https://leginfo.ca.gov/faces/billTextClient.xhtml?bill_id=202120220SB41

⁴⁰ Public Law 104–191–Aug.21, 1996 «Health Insurance Portability and Accountability Act of 1996». URL: <https://www.govinfo.gov/content/pkg/PLAW-104publ191/pdf/PLAW-104publ191.pdf>

⁴¹ The Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008. URL: <https://www.federalregister.gov/documents/2015/10/30/2015-27734/genetic-information-nondiscrimination-act-of-2008>

⁴² Гуляева ЕЕ. Особенности подходов к правовому регулированию обеспечения биологической безопасности в США и КНР. URL: <https://www.dipacademy.ru/blog-ekspertov-diplomaticheskoy-akademii/avtory-bloga/gulyaeva-ee/osobennosti-podhodov-k-pravovomu-regulirovaniyu-obespecheniya-biologicheskoy-bezopasnosti-v-ssha-i-kr/>

⁴³ Положение КНР № 717 «Об управлении генетическими ресурсами человека»; 2019. URL: http://www.gov.cn/zhengce/content/2019-06/10/content_5398829.htm

Британский биобанк (UK Biobank⁴⁴), деятельность которого направлена на совершенствование профилактики, диагностики и лечения широкого спектра заболеваний, включает 500 тыс. участников и на текущий момент представляет собой мощный ресурс для научного сообщества. Китайский биобанк Кадури (Kadoorie Study of Chronic Disease in China, KSCDC⁴⁵) включает более 510 тыс. участников, финский FINNGEN⁴⁶ заявляет целевой объем в 500 тыс. участников, эстонский биобанк⁴⁷ — в 200 тыс. участников. Биобанк «All of Us» (США)⁴⁸ рассчитывает достичь объема в 1 млн или более добровольцев в рамках исследовательской программы широкого спектра заболеваний. Шанхайский коммерческий биобанк Чжанцзяна заявляет о целевом объеме в 10 млн образцов. Биобанк Чжанцзяна⁴⁹ располагает интегрированными высокопроизводительными исследовательскими платформами для анализа геномных, транскриптомных и протеомных данных с целью разработки инструментов для диагностики и раннего скрининга различных заболеваний.

Большинство биобанков задействованы в финансируемых национальным правительством исследованиях в сфере здравоохранения. Как отмечалось выше, чаще всего создание крупных биобанков стимулирует развитие нормативно-правовой базы, регламентирующей их работу и обеспечивающей защищенность данных [19]. Однако на сегодняшний день базы данных генетической информации сформированы и продолжают пополняться не только в специализированных биобанках, но и в различных научных и медицинских, а также коммерческих организациях, в том числе на территории Российской Федерации.

Так, создание российских биоинформационных и генетических баз данных является одной из целей Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий на 2019–2030 гг.⁵⁰, а значит, их число будет неуклонно расти. Отличие базы генетических данных от медицинских и регистрационных сведений, рассмотренных ранее, заключается в полной обезличенности хранимой информации. Базы данных, собираемые в рамках исследовательских проектов, не предполагают совместное хранение генетических и других персональных данных, однако на данный момент такой подход закреплен скорее на уровне этики, чем законодательства. Более того, базы генетических данных представляют собой так называемые «большие данные» — огромные объемы информации, для организации безопасного хранения которых необходимы специальные инструменты и развитая техническая база. Последнее важно также в связи с тем, что даже при закрытости этой информации для пользователей — научных учреждений, специалистов биомедицинской отрасли — операторы

баз данных нередко имеют не только широкий спектр уточняющей информации о каждом человеке, для которого доступен геном, но и другие данные, которые могут однозначно предоставить существенный пласт информации и идентифицировать как его самого, так и потенциально его родственников. Таким образом, защита баз генетических данных должна организовываться на высоком технологическом уровне и иметь четкий законодательный алгоритм защиты.

На сегодняшний день законодательное регулирование существует только для одной конкретной базы — «Национальная база генетической информации»⁵¹, которая не собирает генетические данные, полученные от человека. С учетом обезличенности данных, собранных в базы, к ним невозможно применить режимы защиты, свойственные персональным или медицинским данным, а следовательно, они должны занимать особое положение в правовом поле.

Важно отметить, что существуют и другие типы баз данных, которые собирают информацию не об отдельных людях, а о распределении генетических вариантов в определенной группе (например, dbSNP⁵² — база данных Национального центра биотехнологической информации США). В нашей стране примером такой базы является опубликованная в октябре 2024 г. База данных популяционных частот генетических вариантов населения Российской Федерации (Genetic Data Base, GDB)⁵³, оператором которой является ФГБУ «ЦСП» ФМБА России. Она содержит информацию о частотах встречаемости более 550 млн генетических вариантов, полученных на основе данных полногеномного секвенирования ДНК с более чем 30-кратным покрытием выборки из 120 тыс. человек, собранной на территории 85 регионов Российской Федерации. Несмотря на использование результатов полногеномного секвенирования людей, сами данные, собранные в GDB, являются полностью деперсонализированными. Эпидемиологическое исследование, которое проведено в рамках работы над GDB, предполагало полную анонимность участников, а схема забора и доставки биоматериала исключала возможность персонификации. Более того, сама база не содержит данных о сцепленности (совместном нахождении у человека) генетических вариантов, то есть не дает понять, какие генетические особенности характерны для конкретного человека. Вместо этого она предоставляет сводную статистическую информацию о частоте встречаемости генетических вариантов в российской популяции.

Такие базы, как GDB, не могут быть использованы для идентификации отдельных людей, данные которых были использованы при их создании. Однако они несут в себе большой объем информации

⁴⁴ UK Biobank. URL: <https://www.ukbiobank.ac.uk>

⁴⁵ China Kadoorie Biobank. URL: <https://www.ckbiobank.org>

⁴⁶ FINNGEN. URL: <https://www.finngen.fi/en>

⁴⁷ EstBB. URL: <https://genomics.ut.ee/en/content/estonian-biobank>

⁴⁸ The All of Us Research Program. URL: <https://allofus.nih.gov/>

⁴⁹ Shanghai Zhangjiang Biobank.

⁵⁰ Постановление Правительства РФ № 479 от 22.04.2019.

⁵¹ Федеральный закон № 643-ФЗ «О внесении изменений в Федеральный закон «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности» от 29.12.2022.

⁵² dbSNP. URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>

⁵³ База данных популяционных частот генетических вариантов населения Российской Федерации. ФМБА России. Версия приложения 1.0.3 от 05.12.2024. Версия базы 59.1 от 03.10.2024. URL: <https://gdbpop.nir.cspfmba.ru/>

о популяционной структуре населения Российской Федерации: доля носителей патогенных вариантов, распределение частот различных мутаций, национальный состав и другие сведения, которые могут быть получены при анализе геномов. В связи с этим вопрос о регулировании создания, хранения и распространения баз генетических данных остается открытым. В рамках юридической дискуссии высказывается предположение о необходимости применения режима тайны к генетическим большим данным с целью большего контроля [20]. Авторы упомянутой статьи предлагают «обратиться к аналогии с существующим режимом сведений по геодезии, топографии, картографии, часть из которых отнесена к государственной тайне, а часть — к служебной информации ограниченного распространения» [20]. Однако важно учитывать, что базы данных генетической информации представляют большую ценность для клиницистов и научного сообщества. Приравнение генетических данных к государственной тайне повлечет за собой серьезные ограничения для проведения научных исследований и развития биотехнологий. Это также приведет к ограничению доступности информации, необходимой врачам для принятия решений (например, о распространенности того или иного варианта в популяции), и следовательно, к снижению качества медицинской помощи и замедлению развития медицины в целом.

Таким образом, необходимо разграничить подходы к обеспечению защиты и конфиденциальности генетической информации конкретного человека в рамках оказания медицинской помощи или при личном использовании и защиты баз данных генетической информации обезличенных индивидов в научно-исследовательских и клинических целях [21]. В рамках научных исследований важно обеспечить свободу для изучения генетической информации, но не свободу ее использования и распространения [22, 23].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Подводя итог, важно отметить, что в настоящий момент в Российской Федерации существует выраженный диссонанс между прогрессом в области генетических технологий и законодательством в сфере

регулирования получаемых данных: нет единого закона в отношении генетических данных, подзаконных актов, регулирующих этот вопрос, а также комиссий, контролирующих этот процесс. Отсутствие единого понятийного аппарата и множество «белых пятен» в вопросах правового регулирования различного рода генетических данных могут привести к серьезным юридическим проблемам, не говоря уже о множестве этических, деонтологических и других проблем, выходящих за рамки текущего обсуждения. При этом острота вопроса неуклонно растет: с каждым годом появляется все больше генетических проектов федерального масштаба. И законодательство в области регулирования отношений, возникающих в связи с этим, постепенно начинает развиваться. Как отмечено в настоящей статье, прямо сейчас мы наблюдаем рождение новых законодательных инициатив в области регулирования обращения генетической информации. Как исследователи мы поддерживаем наблюдаемую тенденцию. При разработке подобных нормативных документов обязательно должны быть учтены все недостатки существующих подходов, выявленные в результате оценки текущего состояния регулирования этой сферы и представленные в статье.

Основными направлениями для дальнейшего развития нормативно-правовой базы могут стать:

- определение типов генетических данных, подлежащих законодательному регулированию, внесение соответствующих понятий в законодательные акты;
- актуализация законодательных актов в соответствии с достижениями научно-технического прогресса в области генетики;
- определение правового режима баз данных, содержащих генетическую информацию, полученную от человека;
- определение правового режима данных, полученных в рамках научных исследований.

Учет мирового опыта законотворчества и привлечение ведущих ученых в области генетики и биотехнологий позволит разработать и принять законодательные акты, соответствующие со знаниями современной биомедицинской науки и регулирующие отношения в новых областях права, что приведет к технологическому развитию страны в целом.

Литература / References

1. Clayton E, Evans B, Hazel J, Rothstein M. The law of genetic privacy: applications, implications, and limitations. *Journal of Law and the Biosciences*. 2019;6(1):1–36. <https://doi.org/10.1093/jlb/lz007>
2. Hallinan D, Friedewald M, De Hert P. Genetic Data and the Data Protection Regulation: Anonymity, multiple subjects, sensitivity and a prohibitory logic regarding genetic data? *Computer Law & Security Review*. 2013;24(4):317–29. <https://doi.org/10.1016/j.clsr.2013.05.013>
3. Семеновых АЕ. Правовая защита генетической и геномной информации в геномном правоотношении: гражданско-правовой аспект. *Lex Genetica*. 2024;3(3):93–106. Semenovikh AE. Legal Protection of Genetic and Genomic Information in Genomic Legal Relationship: A Civil Law Aspect. *Lex Genetica*. 2024;3(3):93–106 (In Russ.). <https://doi.org/10.17803/lexgen-2024-3-3-93-106>
4. Erlich HA, Arnheim N. Genetic analysis using the polymerase chain reaction. *Annual Review of Genetics*. 1992;26:479–506. <https://doi.org/10.1146/annurev.ge.26.120192.002403>
5. McDonald C, Taylor D, Linacre A. PCR in Forensic Science: A Critical Review. *Genes*. 2024;15(4):438. <https://doi.org/10.3390/genes15040438>
6. França LTC, Carrilho E, Kist TBL. A review of DNA sequencing techniques. *Quarterly Reviews of Biophysics*. 2002;35(2):169–200. <https://doi.org/10.1017/S0033583502003797>
7. Mardis ER. Next-generation DNA sequencing methods. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*.

- 2008;9:387–402.
<https://doi.org/10.1146/annurev.genom.9.081307.164359>
8. Wang Y, Zhao Y, Bollas A, Wang Y, Au KF. Nanopore sequencing technology, bioinformatics and applications. *Nature Biotechnology*. 2021;39(11):1348–65.
<https://doi.org/10.1038/s41587-021-01108-x>
 9. Booth SA, Drebot MA, Tipples GA, Ng LK. Application of DNA array technology for diagnostic microbiology. *Canadian Journal of Infectious Diseases and Medical Microbiology*. 2000;11(6):291–4.
<https://doi.org/10.1155/2000/127160>
 10. Rahnasto J. Genetic data are not always personal—disaggregating the identifiability and sensitivity of genetic data. *Journal of Law and the Biosciences*. 2023;10(2):1–45.
<https://doi.org/10.1093/jlb/lsad029>
 11. Рассолов ИМ, Чубукова СГ. Защита генетических данных при генетическом тестировании и генотерапевтическом лечении: информационно-правовые аспекты. *Актуальные проблемы российского права*. 2020;15(5):65–72.
 Rassolov IM, Chubukova SG. Protection of genetic data in genetic testing and gene-therapy treatment: IT law aspects. *Actual Problems of Russian Law*. 2020;15(5):65–72 (In Russ.).
<https://doi.org/10.17803/1994-1471.2020.114.5.065-072>
 12. Московкина ЕК. Конфиденциальность пациента и права родственников в генетических исследованиях. *Lex Genetica*. 2023;2(2):53–73.
 Moskovkina EK. Patient's Privacy and Relatives' Rights in Genetic Research. *Lex Genetica*. 2023;2(2):53–73 (In Russ.).
<https://doi.org/10.17803/lexgen-2023-2-2-53-73>
 13. Crowell SF. An analysis of legal doctrines and regulations for genetic privacy. *Studies in Law and Justice*. 2023;2(2):32–6.
<https://doi.org/10.56397/SLJ.2023.06.05>
 14. Косилкин СВ. Принципы международно-правового регулирования генетических исследований и законодательство Российской Федерации. *Lex Genetica*. 2023;2(2):34–52.
 Kosilkin SV. Principles of International Legal Regulation of Genetic Research and Legislation of the Russian Federation. *Lex Genetica*. 2023;2(2):34–52 (In Russ.).
<https://doi.org/10.17803/lexgen-2023-2-2-34-52>
 15. Olimid A, Rogozea L, Olimid D. Ethical approach to the genetic, biometric and health data protection and processing in the new EU General Data Protection Regulation (2018). *Romanian Journal of Morphology and Embryology*. 2018;59(2):631–6.
 16. Трикоз ЕН, Гуляева ЕЕ. Защита генетической информации человека в ЕС: этические, конституционные и уголовно-правовые аспекты. *Lex Genetica*. 2023;2(1):24–44.
 Trikoz EN, Gulyaeva EE. The Protection of Human Genetic Information in the EU: Ethical, Constitutional and Criminal Law Aspects. *Lex Genetica*. 2023;2(1):24–44 (In Russ.).
<https://doi.org/10.17803/lexgen-2023-2-1-24-44>
 17. Sandor J, Bard P. *The Legal Regulation of Biobanks — National Report: Hungary*. Budapest; 2009.
 18. Madej M, Karpiński P, Akopyan H, Witt M, Sasiadek M. Genetic data protection as an indispensable element of genomic medicine development. *Polish Archives of Internal Medicine*. 2023;133(2):16425.
<https://doi.org/10.20452/pamw.16425>
 19. Кубышкин АВ. Регламентация биоресурсных центров и биологических коллекций на уровне международных организаций. *Lex Genetica*. 2024;3(4):107–12.
 Kubyshkin AV. Regulation of Bioresource Centers and Biological Collections at the Level of International Organizations. *Lex Genetica*. 2024;3(4):107–12 (In Russ.).
<https://doi.org/10.17803/lexgen-2024-3-4-107-112>
 20. Лисаченко АВ. Правовой режим «больших геномных данных»: за и против свободного обращения. *Российский юридический журнал*. 2022;2(143):140–51.
 Lisachenko AV. The legal regime of “big genomic data”: pros and cons of free circulation. *Russian Juridical Journal*. 2022;2(143):140–51 (In Russ.).
https://doi.org/10.34076/20713797_2022_2_140
 21. Аюшеева ИЗ. Гражданско-правовое регулирование совместного использования геномных данных. *Lex Genetica*. 2024;3(2):54–73.
 Ayusheeva IZ. Civil Regulation of Genomic Data Sharing. *Lex Genetica*. 2024;3(2):54–73 (In Russ.).
<https://doi.org/10.17803/lexgen-2024-3-2-54-73>
 22. Чубукова СГ. Правовые проблемы защиты генетической информации: субъектный подход. *Вестник Университета имени О.Е. Кутафина (МГЮА)*. 2020;(5):96–103.
 Chubukova SG. Legal problems of genetic information protection: a subjective approach. *Courier of Kutafin Moscow State Law University (MSAL)*. 2020;(5):96–103 (In Russ.).
<https://doi.org/10.17803/2311-5998.2020.69.5.096-103>
 23. Лапаева ВВ. Правовое обеспечение создания и использования генетических технологий в медицине. *Медицинская генетика*. 2020;19(10):77–8.
 Lapaeva VV. Legal support for the creation and use of genetic technologies in medicine. *Medical Genetics*. 2020;19(10):77–8 (In Russ.).
<https://doi.org/10.25557/2073-7998.2020.10.77-78>

Вклад авторов. Все авторы подтверждают соответствие своего авторства критериям ICMJE. Наибольший вклад распределен следующим образом: Д.А. Каштанова — разработка методологии и концепции исследования, научное руководство, создание и редактирование рукописи; А.А. Мамчур — сбор и анализ научной литературы, обобщение результатов и систематизация данных, написание — создание черновика рукописи (раздел «Виды генетических сведений, подлежащих правовому регулированию»), редактирование рукописи; А.Ю. Яковчик — сбор и анализ нормативно-правовой базы из зарубежных источников, написание — создание черновика и редактирование рукописи (раздел «Зарубежный опыт правового регулирования обращения с генетической информацией»); А.Р. Григорян — сбор и анализ нормативно-правовой базы из российских источников, написание — создание черновика рукописи (разделы «Государственная геномная регистрация», «Генетическая информация как часть персональных данных», «Генетические данные как часть медицинской информации»); М.В. Иванов — сбор и анализ нормативно-правовой базы, описывающей регулирование баз данных, написание — создание черновика рукописи (раздел «Базы генетических данных как объект правовой защиты»); С.И. Митрофанов — редактирование рукописи (разделы «Виды генетических сведений, подлежащих правовому регулированию», «Базы генетических данных как объект правовой защиты»); И.Н. Свидовская — написание — рецензирование и редактирование рукописи; В.С. Юдин — утверждение окончательного текста рукописи; А.А. Кескинов — руководство и координация исследованием; С.М. Юдин — администрирование проекта.

ОБ АВТОРАХ

Каштанова Дарья Андреевна, канд. мед. наук

<https://orcid.org/0000-0001-8977-4384>

DKashtanova@cspfmba.ru

Мамчур Александра Александровна

<https://orcid.org/0000-0002-6025-7663>

AMamchur@cspfmba.ru

Яковчик Анна Юрьевна

AYakovchik@cspfmba.ru

Григорян Арам Размикевич

AGrigoryan@cspfmba.ru

Иванов Михаил Вячеславович

<https://orcid.org/0009-0004-7070-5636>

Mivanov@cspfmba.ru

Митрофанов Сергей Игоревич

<https://orcid.org/0000-0003-0358-0568>

Mitrofanov@cspfmba.ru

Свидовская Ирина Николаевна

Svidovskaya@cspmz.ru

Юдин Владимир Сергеевич, канд. биол. наук

<https://orcid.org/0000-0002-9199-6258>

VYudin@cspfmba.ru

Кескинов Антон Артурович, канд. мед. наук

<https://orcid.org/0000-0001-7378-983X>

Keskinov@cspfmba.ru

Юдин Сергей Михайлович, д-р мед. наук, профессор

<https://orcid.org/0000-0002-7942-8004>

info@cspfmba.ru