

Барух Морис Ассаэль

ДЬЯВОЛЬСКИЙ ГЕН

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ:

политика, этика
и мечта об исцелении

Барух Морис Ассаэль

Дьявольский ген

Перевод на русский язык выполнен компанией «Эготранслейтинг».

*Книга издана Благотворительным фондом «Острова»
для некоммерческого использования.*

Научный консультант: Вахарловская М. В., к.м.н.

ББК 54.199 УДК 616-008.9

Ассаэль Барух Морис

Оказалось, достаточно всего одного поколения медиков, чтобы полностью изменить взгляд на генетические заболевания. Когда-то они воспринимались как удар судьбы, а сейчас во многих случаях с ними можно справиться. Некоторые из них почти исчезли, как, например, талассемия, отступившая на Кипре благодаря определенным политическим мерам, или болезнь Тея–Сакса, все менее распространенная у евреев-ашкеназов. Случаи заболевания муковисцидозом также сократились.

Генетические заболевания похожи на родовое проклятие, то появляющееся, то исчезающее от поколения к поколению. Они сильно отличаются от инфекционных болезней. Если вирусы и бактерии могут считаться внешними врагами, против которых можно и нужно бороться, то с генами дело обстоит по-другому: генетическое заболевание у вас внутри, это ваша неотъемлемая часть, дьявол во плоти.

Медицинское вмешательство в наследственные заболевания необходимо с социальной точки зрения. Тут важен скорее антропологический, а не медицинский аспект, поскольку цель состоит не в исцелении больных, а в уменьшении влияния измененного гена на последующие поколения. Самые разные способы контроля генетических заболеваний подробно описаны в этой книге.

Барух Морис Ассаэль (Александрия, Египет, род. в 1947 г.) работал в институте «Марио Негри», г. Милан, преподавал педиатрию в Миланском университете, был директором Центра муковисцидоза г. Верона. Автор многочисленных статей о педиатрии и инфектологии, опубликованных в международных научных изданиях, куратор «Словаря по вакцинации» (1994 г.), опубликовал такие работы, как «Чудесная прививка. Социальная история вакцинации» (1996 г.) и «Болезнь души. Эпилепсия» (совместно с Джулиано Аванцини, 1997 г.).

Содержание

Личные размышления	5
I. Разрушительное начало	19
Бактерии и гены	19
Vox sanguinis (лат. — «Зов крови»)	29
C'est la science, grand-mère! (фр. — «Это наука, бабушка!»)	31
Евгенистическая программа Чарлза Девенпорта.....	38
Грейам Белл и врожденная глухота.....	44
2. Исчезающие заболевания	55
Парадигма талассемии	55
Центры микроцитоза в Италии.....	59
Появление и исчезновение талассемии на Кипре	69
Обязательный скрининг в мусульманских странах и программы профилактики в «поясе талассемии».....	74
Взгляд на мир	76
«Сильно будет на земле семя его; род правых благословится».....	84
Семейная вегетативная дисфункция и не только.....	98
Победить муковисцидоз?.....	103
Серповидноклеточная анемия	124
Путешествия к болезни.....	138
3. Кто-то, никто, пять тысяч?	143
Экономический аспект	145

Целевые стратегии.....	152
Информация и модели вмешательства	154
Этический аспект.....	159
Религия и семья	168
Не знать, не дать знать	171
Идеальный ребенок	172
Существует ли генетический детерминизм?	175
Либерализировать выбор?	180
Существует ли свободный выбор?.....	183
Кто решает?.....	185
Общество и граждане	186
Больные и ассоциации.....	188
Научные организации	189
4. Биосоциальность	192
Антропология и социология новой генетики	192
Генетические сообщества и генетика сообщества Авиада Раца	192
Биосоциальность Пола Рабинова	202
Явления новой биосоциальности: ассоциации, союзы, фонды	210
Реестры заболевания, биобанки	221
Генетика сообщества Всемирной организации здравоохранения....	226
5. За антропологию генетической профилактики	231
Десять тезисов.....	231
Примечания.....	262

Личные размышления

«Ведению Любви подлежит, во-первых, деторождение и наблюдение за тем, чтобы сочетание мужчин и женщин давало наилучшее потомство. И они издеваются над тем, что мы, заботясь усердно об улучшении пород собак и лошадей, пренебрегаем в то же время породой человеческой».

Томмазо Кампанелла, *Город Солнца*

«Более того, когда я говорю членам семей, пораженных болезнью Гентингтона, что рассказы о ведьмах не имеют под собой исторической подоплеки, некоторые из них разочаровываются, как будто это было им необходимо как метафора, описывающая их состояние изоляции и непонимания».

Элис Векслер¹

Вполне естественно, что мнения медиков обусловлены клиническими случаями, с которыми они сталкиваются в течение своей жизни, и что эти случаи, более или менее сознательно, формируют научные взгляды. Размышление на тему генетических заболеваний и технических возможностей или моральной целесообразности их устранения имеет,

на мой взгляд, несколько специфических исходных моментов.

Внешность г-на Грегорио отражала разрушенный внутренний мир, растоптанный судьбой, но без достоинства Иова перед лицом мучений. Я познакомился с ним, когда умирала его третья дочь 13–14 лет, обезображенная стигматами своей болезни — средиземноморской анемии. Лицо с восточными чертами, выступающие скулы, череп, кажущийся непропорционально большим, желтуха, увеличенный и раздутый живот: все в ней предвещало смерть от истощения. Это все признаки талассемии, эндемического заболевания, встречающегося во многих частях Италии, распространенного в Средиземноморье и от моря получившего свое название; море и кровь — сочетание, которое при других обстоятельствах могло бы прозвучать поэтически, если бы не ужасало своими медицинскими показателями. Талассемия установила интересный баланс с малярией. Эти две болезни способны сосуществовать; порой кажется, что они ищут друг друга. Кровь носителя талассемии сопротивляется паразиту малярии, и там, где бушует малярия, количество больных талассемией увеличивается благодаря особым свойствам их эритроцитов. При всей своей хрупкости и готовности разорваться от малейшего удара они противостоят малярийному плазмодию в некоторых фазах его паразитической жизни в человеческом организме. *Твоя*

смерть — моя жизнь. Малярийный плазмодий живет и распространяется благодаря переносчикам — малярийным комарам, обитающим в болотистых районах Средиземноморья и других регионов. Чтобы жить и размножаться, самка питается человеческой кровью, а прокалывая кожу, она вводит в кровь паразита. Комары и плазмодий оказали на население побережья и островов эффект, который ученые называют селективным давлением. Убивая других, они способствовали росту популяции больных талассемией. Во всяком случае, такова теория.

Три дочери г-на Грегорио не были подвержены малярии, но уже тогда эта болезнь ослабевала в Италии благодаря осушению болот, хинину, социальной защите труда на рисовых полях. И в то время как малярия исчезала, талассемия оставалась, она процветала до тех пор, пока не приобрела эндемический характер во многих регионах, пополняя свой багаж мертвыми. Разбитый жизнью, г-н Грегорио должен был в третий раз наблюдать за кончиной своей дочери с чувством яростной ненависти к судьбе, которую он отказывался принимать. Он жалел лишь об одном — о том, что у него не было выбора, не было возможности знать заранее.

Первой дочерью, которая умерла у него на глазах от муковисцидоза, была Стефания; в те времена детская смертность от этой болезни была нормой. У нее

были еще две сестры, пораженные той же болезнью, и она, старшая, первой ступила на этот путь. Вскоре смерть унесла вторую сестру, а затем мать и отца, слишком истощенных горем. Третья сестра выжила. Ухаживая за Стефанией, мать, как и г-н Грегорио, всей своей сущностью выражала ненависть ко всему миру и к своей участи. Она тоже не верила, что не существует способа знать заранее, предусматривать подобное. Третья дочь имела более легкую форму заболевания, она могла расти, хоть и была больна. Я познакомился с ней спустя несколько лет, когда она нашла меня в Вероне, чтобы договориться о лечении. Она жила, но была изнурена болезнью, приближавшей ее к смерти, о чем она хорошо знала. Выражаясь медицинским языком, она достигла конечной фазы, которая для страдающих муковисцидозом означает медленный уход из жизни, существование практически без движения в ожидании конца, когда минимальное усилие становится невыносимым, потому что легкие больше не дают телу необходимого количества кислорода. Постепенно тело истощается, энергия и дух утрачиваются, пока конечная фаза не заканчивается.

Годы болезни третьей сестры не прошли даром, они стали определяющими: за это время медицина совершила один из колоссальных шагов в новейшей истории. Стала возможной пересадка легких. При отсутствии терапии трансплантация легких

предоставляет людям, тяжело больным кистозным фиброзом², единственную возможность выжить. Речь не идет об излечении, скорее это обмен болезнями. От неизлечимой боли к той, которую легче терпеть. Жизнь человека, которому пересадили легкие, может радикально измениться. После хирургического вмешательства жизнь продлевается на годы, тело вновь наполняется жизненной силой, но все еще находится под дамокловым мечом из-за необходимости лечения и постоянного медицинского контроля, из-за вероятности многочисленных осложнений... и так всю жизнь. После трансплантации человек находится как бы между небом и землей, он уже не страдает своим недугом, но и не здоров. Состояние человека с пересаженными легкими — не болезненное (хотя может стать таковым), но и не здоровое тоже. Это некое промежуточное состояние, которое еще не получило своего определения.

Третья сестра связалась со мной именно по поводу операции по пересадке легких. Я это сделал. Сейчас она живет и, как и многие после пересадки, пользуется всеми радостями жизни, каждым ее мгновением, стараясь наверстать упущенные годы. Надо признаться, что больные для врачей не все одинаковы. К некоторым из них неизбежно привязываешься больше, чем к другим. Третья сестра стала для меня воплощением вызова, после того как на ее глазах умерла первая сестра, после того как она узнала

о смерти второй сестры, после того как она видела угасание своих родителей.

Следующая история менее драматичная, но в ней есть свои особенности. Женщина не могла без слез смотреть, как ее малютка-сын страдает от невыносимых мышечных болей. У грудничка были постоянные приступы безутешного плача, причину которых мать знала: это были мышечные спазмы. Ни один врач не мог поставить этот диагноз грудному ребенку, еще не способному описать характер своих болей, но мать знала, поскольку и она страдала той же болезнью, а вместе с ней и многочисленные родственники. В семье об этом недуге всем было известно. Передаваясь по наследству, он порастил многих, будь то мужчины или женщины. И все знали, что лечения не существует, но что симптомы ослабевали с возрастом. Как это часто бывает у людей с хроническими или периодически повторяющимися заболеваниями, многие изобретали собственные методы борьбы, стараясь избежать постоянного приема болеутоляющих средств. Одни стремились почаще находиться в тепле, другие — в холоде, третьи — отдыхать, четвертые — двигаться. Единого правила не было. Впрочем, пожалуй, было одно — не обсуждать эту тему в кругу семьи. Отсутствие лечения было своего рода утешением, эта тема держалась в тайне, возможно, из страха дискриминации, клеймения. Все старались избегать

разговоров о том, что семья поражена генетическим и неизлечимым заболеванием. Секрет хранился на протяжении многих поколений. Не было необходимости даже обращаться к врачам, которые уж точно знали о болезни меньше, чем сами больные³. Но мать не могла выносить нестерпимую боль своего сына и решила продолжать поиск если не лечения, то хотя бы диагноза. Через какое-то время она пришла ко мне, но я точно не был специалистом в данном вопросе. Я посоветовался со знающими людьми, но исследования, длившиеся несколько месяцев, результатов не принесли. Было ясно, что болезнь наследственная. Восстанавливая генеалогическое древо, я обнаружил, что болезнь наблюдалась у каждого поколения. Несмотря на первую неудачу я продолжал заниматься этим вопросом на протяжении нескольких лет до тех пор, пока, после долгих обсуждений со многими коллегами, я не узнал о новой категории мышечных болезней, связанных с дефектами мышц на клеточном уровне, проявляющимися в болях, похожих на те, что описывала мать, и передающимися по наследству.

К счастью, мне удалось отыскать эту женщину и предложить ей ряд новых исследований, благодаря которым на этот раз нам удалось поставить диагноз. Был найден генетический дефект, который имеет симптомы, проявлявшиеся у ребенка, к тому времени уже подросткового. Как только болезнь по-

лучает название, она выходит за рамки исключительно метафорического понимания. Неизвестная наследственная болезнь, о которой не желали говорить, как если бы это было проклятье, оказалась биохимическим дефектом, нарушением, связанным с неправильной настройкой генетического наследия, ошибкой чтения и записи, если выражаться информационным языком современной генетики. Присвоить название болезни — значит сделать вклад в медицину, а также дать надежду больному. Понимание механизма болезни, возникновение ее, болезни, нозологического статуса, дает надежду на исцеление. Не знаю, так ли это для проблемы в целом, но для этой семьи появился свет в конце тоннеля благодаря превращению болезни-метафоры в генетическое заболевание, в информационный дефект генов. И это стало им утешением.

Наконец, я расскажу об одном случае с девочкой, с рождения страдавшей тяжелым заболеванием почек, естественно, генетическим. В большинстве случаев такие люди умирают в первые месяцы жизни. Болезнь была известна как финский синдром, из-за того что наибольшее распространение получила в Финляндии. Как и у других обособленных народов, у финнов особенно часто встречаются специфические болезни с тенденцией к воспроизведению. Изоляция означает эндогамию, поэтому некоторые болезни со временем развиваются и закрепляются за какой-либо

одной народностью, вплоть до того, что становятся ее характерной чертой, даже если, в исключительных случаях, не поражают ее отдельных индивидов. Есть и другие причины эндогамии, не связанные с географической обособленностью, — культурные, поэтому существуют болезни, свойственные чернокожим, евреям, амишам. В темные времена болезнь и раса имели общие семантические корни. Девочка не была финкой, она жила намного южнее, но болезнь была финского происхождения. Это был один из тех редких случаев, когда можно было воспользоваться новым способом лечения. Лечение привело к тому, что девочка выросла нормальным ребенком и достигла половозрелого возраста. Потом я потерял ее из виду. Ее мать, забеременев во второй раз, обратилась ко мне, чтобы узнать, нельзя ли провести генетическое исследование плода. Тогда это было уже возможно, генетика позволяла выявлять генные дефекты. Но я не согласился, так как задался вопросом: для чего семье захотелось знать это? Они рассматривали возможность аборта? Эта идея была отвергнута родителями, возможно потому, что финский синдром им казался наименьшим злом, учитывая, что дочь росла нормально при минимальном лечении. Со временем семейная болезнь у ребенка ослабевала и более не имела такой тяжелой степени, как при рождении. Кроме того, у семейной пары было твердое религиозное убеждение, не допускающее

даже мысли о прерывании беременности. Родители, которые инстинктивно хотели знать и предвидеть, не собирались использовать возможность, которую им могла бы предоставить медицина. Тогда, возможно, лучше было бы и не знать этого.

В практике педиатра такие случаи нередки, наоборот, они встречаются почти ежедневно, но тех врачей, которые желают открыть для себя более широкие горизонты, нежели просто лечить больного, эти случаи наводят на различного рода размышления о жестокости судьбы, о желании предвидеть и реагировать, о клеймении, смирении, борьбе, о научном знании и его социальном применении, об эндогамии, о важности этнической принадлежности. Достаточно было одного поколения медиков, чтобы радикально расширить горизонты. Сейчас кажутся очень далекими те времена, когда в той или иной семье генетическое заболевание принималось как рок. Каждая новая беременность была словно вызов судьбе. Злая участь одного больного ребенка не умаляла желания делать повторные попытки. Когда-то, возможно, было другое отношение и к смерти, особенно детской. Один мой друг, который много лет работал врачом в Африке, рассказывал: «Там мать тебя утешает, когда умирает ее ребенок; для тебя это поражение, для нее же — нечто вроде обмена с природой, и это в порядке вещей. В Африке я видел матерей, которые приносили на руках почти

бездыханные тела своих детей, лишенные всякой жажды жизни. Они протягивали их мне смиренным жестом, мол, посмотрите, нельзя ли что-то сделать? Но при этом в их поведении не было мольбы, и если я отвечал, что бессилен, они удалялись, безропотно подчиняясь судьбе, но без ненависти к окружающему миру».

У нас уже такого не было, борьба со смертью имеет свою историю, на протяжении веков у людей были одни представления о смерти, а сейчас отношение к ней поменялось. Мы по-другому умираем, по-другому скорбим. В наше время смерть стала фактом, которого стесняются, это личное поражение. Всего за несколько лет мы перешли от принятия фатальности, для которой единственной перспективой было избегать рождения детей, к возможности предвидеть, управлять процессом рождения здорового ребенка. Кроме того, эта возможность больше не является индивидуальным выбором одного человека, одной семьи или пары. Некоторые генетические заболевания почти полностью исчезли благодаря социальному выбору. Первой была талассемия. Сначала она исчезла там, где была наиболее распространена — на острове Кипр, благодаря политическому решению, поддерживаемому православной церковью и турецкими властями, программе систематического выявления носителей болезни среди населения. С помощью применения различных методик (в первую

очередь — тестов на выявление носителей) талассемии удалось практически полностью искоренить и в Италии. Среди евреев-ашкеназов исчезла болезнь Тея — Сакса, о которой мы еще поговорим, неизменно приводящая к смерти пораженных ею детей. Это тоже стало возможным благодаря программе выявления носителей, ее инициаторами выступила сильно сплоченная религиозная группа, которая затем расширилась, но осталась этнически однородной. В некоторых регионах мира систематический поиск носителей муковисцидоза привел к радикальному снижению случаев заболевания. Проводились и проводятся национальные программы по ликвидации заболеваний крови в странах с самыми разными социально-культурными условиями: от Англии до Саудовской Аравии, от Ирана до Мальдив. Эти примеры, которые мы рассмотрим более подробно, показывают, что осознанное рождение ребенка более не является лишь индивидуальным выбором одного человека или одной пары, это факт, представляющий социальный интерес. Появились семейные консультанты, растет количество генетических консультаций. Но, как всегда, прогресс порождает новые вопросы. До какой степени мы можем утверждать, что существует общественный интерес к исчезновению генетических заболеваний благодаря генетическому тестированию, в целом простому и дешевому? Равносильно ли это исчезновению инфекционного

заболевания? Может ли ликвидация талассемии сравниваться с ликвидацией оспы или полиомиелита? Должно ли распространение генетического теста следовать тем же правилам, скажем, что и кампания по вакцинации? Равнозначны ли, по сути, контроль окружающей среды и контроль передачи гена от одного поколения другому? Выступающий против вакцинации и за естественную защиту от инфекционных заболеваний принадлежит к той же культуре, что и тот, кто выступает против генетических тестов и поддерживает идею естественной передачи генетического наследия? Очевидно, нет, но объяснить почему — непросто.

Мы начнем анализ с учетом социального или коллективного интереса, попытаемся понять, каковы были предполагаемые или реализованные модели вмешательства для контроля распространения генетических заболеваний. Мы проанализируем самые разные способы, разработанные в различных культурах. Мы рассмотрим проблему коллективного интереса к контролю передачи генетических заболеваний и снижению заболеваемости. Попытаемся ответить на вопрос, что заставило различные категории людей, ученых и не только, содействовать реализации евгенических или «неоевгенических» программ и с какими результатами. Постараемся разобраться, почему набирает популярность дискуссия на тему новой евгеники. Поговорим о старых дистро-

пиях и новых утопиях. Наконец, мы рассмотрим круг различных современных интересов, индивидуальных и коллективных, этических и экономических, чтобы понять, возможен ли культурный синтез.

I. Разрушительное начало

Бактерии и гены

В некоторых аспектах инфекционные и генетические заболевания имеют схожую историю. У обоих, можно сказать, есть предыстория, знание *ante litteram**. Инфекционные заболевания, передающиеся заражением, были известны благодаря характерной тенденции к распространению. Представление о них было мифологическим: эпидемии толковались как гнев богов, как мы помним из описаний Гомера. Натурализм греческой школы Гиппократы связывал эпидемии с природными явлениями: сухостью или влагой, холодом или теплом. Задолго до того, как человечество узнало, из-за чего возникают болезни, которые мы сегодня называем заразными, различные теории об инфекционных заболеваниях призывали к применению мер изоляции, отделения и удаления больного от общества для защиты последнего от риска распространения болезни. Эффективных ле-

* До того, как термин существовал (лат.). — *Примеч. ред.*

карственных средств еще не существовало, но были установлены действенные правила профилактики. Так была побеждена проказа, так, спустя столетия, люди поборол чуму, а затем и холеру. Медленное исчезновение основных эпидемиологических инфекционных заболеваний и снижение смертности от них начались задолго до того, как были изобретены антибиотики и вакцинация.

Надо отметить, что существенное влияние оказали также правила профилактики, улучшение питания и условий жизни⁴.

У генетических заболеваний можно проследить аналогичную эволюцию, хотя четкие знания о них появились позже. Изначально объясняемая одержимостью сверхъестественными силами эпилепсия, которую путали с другими неврологическими и психическими заболеваниями, позже стала считаться наследственной. Чтобы прекратить передачу следующим поколениям, в некоторых странах в восемнадцатом веке был установлен запрет на выдачу эпилептикам свидетельства о браке. Конечно, это было малоэффективно, и сегодня мы назвали бы это евгенической мерой, но примечательным является то, что делались попытки применения стратегий профилактики.

Прорыв в знаниях об инфекционных и генетических заболеваниях был совершен в конце XIX века

с наступлением бактериологической эры, с одной стороны, и, с другой стороны, с появлением теории дарвинизма и повторного открытия законов наследственности. Человек наконец вернулся в лоно природы и был принят ею как эволюционировавший продукт. С тех пор эволюции инфекционных и генетических заболеваний переплетаются. После обнаружения элементарных форм жизни и установления их связи с высшими формами, их расположения на иерархической лестнице было установлено, что есть общие правила существования и что все биологические формы, от микробов до человека, развиваются по одному пути. Спустя несколько десятилетий открытия в области генетики бактерий позволили познать механизмы, управляющие явлениями органической жизни. В настоящее время этот союз продолжается. Для лечения клеток, пораженных генетическими заболеваниями, используются вирусы в качестве переносчиков здоровых генов, способных исправить генетический дефект. Понимание жизни бактерий и вирусов сделало возможным объяснение жизни человека по шкале возрастания сложности, а также ценностей. Но если удастся контролировать рост бактерий, если они выращиваются с целью улучшения высших видов, то нельзя ли сделать то же самое с человеком? В принципе, законы эволюции являются общими. Об этом думали последователи евгеники.

«Человеческое существо — это организм, животное, и законы, которые регулируют селекцию кукурузы или породы лошадей, действуют и для него. Если эта простая истина будет отвергаться и не будет регулироваться брачный выбор, то прогресс человечества остановится»⁵.

Без сомнения, человеческое создание стоит выше, чем птицы; и если сегодня мы можем точно предвидеть признаки поколения у отдельных видов кур, то в один прекрасный день то же самое может быть возможным и применительно к человеку. Так же, как мы умеем создавать любую комбинацию признаков морских свинок, кур, зерна или хлопка, мы можем надеяться сделать это и для человека⁶.

Но отвлечемся от лаборатории: инфекционные и генетические заболевания имели сходство в степени влияния, оказываемого на социальную реальность. Эта парадигма, конечно, диктовалась успехами в борьбе против распространения инфекций, которые установили приоритет защиты общества, а не индивидуума. Защита всех, возможно, всегда была приоритетной по отношению к отдельной личности. Это древняя модель, и ее успех слишком очевиден, чтобы не быть популярной в социальной культуре и политике, вплоть до создания чумных трибуналов, санитарной инспекции, несущей знамя системы здравоохранения.

Ясно одно: война с инфекционными заболеваниями требовала создания сильных учреждений, которые смогли бы установить правила. На самом деле, эти модели стали обязывающими, сегодня мы бы сказали, руководящими, спущенными сверху. Битва против инфекционных заболеваний развернулась на социальной почве гораздо раньше, чем враг был обнаружен. С приходом понимания того, что болезни передаются от человека к человеку, возникла задача предотвращения их распространения. Появились такие понятия, как карантин, изолятор, сегрегация, стали создаваться места отделения больных, такие как лепрозории. Стало понятно, что победа зависит от скорости реагирования. Но были и серьезные препятствия: как вмешиваться в человеческие контакты без ущерба для коммерческой деятельности? Как добиться контроля товаров, скота, не мешая работе механизмов, генерирующих богатство?

Сначала социальный контроль осуществляли священники. Правила книги Левит предписывали священнослужителю посещать евреев, у которых обнаруживались чешуйки на коже. Если болезнь прогрессировала и сопровождалась появлением белых пятен, то считалось, что больной прогневал Господа, и его необходимо было удалить из-под крова и отдалить от общества до тех пор, пока его кожа не исцелится.

Потом эту функцию стали исполнять гражданские власти, что было закреплено указом Ротари в 625 году. При папе Александре III Третий Латеранский собор регламентировал отношения между прокаженным и обществом путем наложения запрета на посещение больным общественных мест (рынков, мельниц, пекарен и т. д.), религиозные обряды могли совершаться на расстоянии, могли создаваться церкви при лазаретах. Для борьбы с чумой было создано даже судебное ведомство. Общество имеет право защищать себя и мобилизует свои учреждения со всей суровостью, как если бы это были вооруженные силы. Еще позже, когда холера охватила Европу, появились транснациональные органы защиты. Создание Всемирной организации здравоохранения было результатом международных конференций по защите от холеры и чумы. Позиция общества ясна: защитить себя от внешнего врага, который ему угрожает; и гражданин, не желающий подчиниться правилам, может быть подвергнут преследованию, как призывник, уклоняющийся от военной службы. Модель социальной помощи совершенствуется в восемнадцатом веке, с созданием Санитарной инспекции, которая следила за применением законов о здоровье для защиты всего общества.

В конце девятнадцатого века враг обнаружил себя. Были открыты микробные формы жизни и выявлены инструменты, которые позволяли действовать

прицельнее. Это была революция не только в медицине или биологии, но и в социальной сфере. После открытий Пастера и его последователей метафоры войны вошли в лаборатории, а инфекционных заболеваний — разошлись в обществе.

Эволюционисты и генетики, которые исследовали население в конце XIX века, хорошо поняли механизмы, с помощью которых бактериологи потрясли целое общество. Также они начинали понимать, что реализация их научной программы и распространение их особого видения мира зависели от способности влиять на социальные идеи и политические решения. Они говорили о «пастеризации» населения для того, чтобы определить социальные последствия идей, появившихся в лабораториях Пастера. Одновременно можно упомянуть и о «дарвинизации», чтобы обозначить процесс, с помощью которого ученые-генетики, *ante litteram*, в конце девятнадцатого века хотели повлиять на философские, социальные и политические идеи и подчеркнуть свою значимость в гигиенизации населения. Несмотря на их внешне оппозиционную борьбу, у генетиков с бактериологами было общее желание расширять границы своей деятельности и выйти за пределы собственно науки. В предисловии к одной из своих крупнейших работ Чарлз Девенпорт, один из основателей евгеники в Америке, сетовал, что современная ему медицина преувеличивала роль микроорганизмов в качестве

причины болезней и упускала из виду важность генетических факторов, которые, по его словам, имели большее значение в происхождении заболеваний и могли объяснить, в том числе, разную ответную реакцию на инфекцию у разных людей.

«Современная медицина несет ответственность за то, что не принимает во внимание важность влияния наследственности. Она слишком сосредоточилась исключительно на микроорганизмах и на условиях жизни и игнорирует индивидуальный элемент, который определяет протекание любого заболевания»⁷.

[Утверждение, что] «белая горячка или сифилис могут быть причиной паралича, является неполным. Опыт показывает, что не у всех людей, зараженных бациллой туберкулеза, проявляются ужасные следы этой болезни. [...] [Эти болезни] являются не чем иным, как специфической реакцией организма на конкретный вредный фактор»⁸.

Итак, кажется, что существует противостояние между теми, кто утверждает, что заболевание провоцируется средой и заражающими ее микроорганизмами, и теми, кто отстаивает первостепенную роль врожденных факторов. Последние замечают, что при одинаковом воздействии определенной среды, или определенной бактерии, болезнью поражаются только некоторые люди, следовательно,

люди рождаются разными и должны быть изучены в их разнообразии и в их различной способности адаптироваться к окружающей среде. Медицина, казалось, находится на перепутье. С одной стороны, она могла найти в окружающей среде патогенетические факторы, будь то микробы или миазмы, и, где это было возможно, оздоровить их. С другой она должна была считаться с глубокими индивидуальными различиями и способствовать, где это возможно, развитию наиболее приспособленных. Это противостояние не ограничивается сбором данных, проведением экспериментов или анализом реальности, оно перемещается на социальный план, чтобы обеспечить себе признание и убедить окружающих в необходимости финансировать свои инициативы во имя блага, которое они могут принести человечеству, улучшив условия жизни, покончив с несчастьем, продлив жизнь. Ученые должны быть в состоянии изложить свои тезисы таким образом, чтобы убедить политиков и всю нацию; они должны развивать риторику. Научные аргументы и видения мира сменяют друг друга, и не всегда ясно, какие преобладают. Девенпорт считал, что так должно быть, если

«[писать] статьи в популярных журналах, направлять их работникам социальной сферы, для информации врачам, учителям, религиозным властям и законодателям [...] и, наконец, [...] после того, как

общественный дух будет достаточно стимулирован, нужно кристаллизировать его в соответствующих законах»⁹.

Модель инфекционных заболеваний и способность переносить научные знания на социальную почву вывела, таким образом, эволюционистов на верный путь. Социальный дарвинизм был научным, политическим и культурным движением, которое отталкивалось от законов эволюции видов, чтобы обратиться в конце концов к отношениям между людьми. На протяжении веков бактериологи *ante litteram* разрабатывали инструменты контроля над обществом, и вдруг их роль оказалась сведенной к минимуму — теперь, когда люди узнали, что человек не был создан идеальным в день сотворения, а был лишь результатом процесса адаптации; теперь, когда стало известно, что существует тесная связь между повторным открытием законов аббата Менделя и теориями натуралиста Дарвина.

Надо было сделать шаг навстречу обществу, и для этого необходимо было, чтобы между ним и учеными установился общий язык, который, естественно, не должен был быть техническим, а обязательно метафорическим. Именно с помощью метафоры можно было заставить общество принять научные теории и, главным образом, позволить языку науки получить широкий социальный резонанс.

Vox sanguinis (лат. — «Зов крови»)

У болезни всегда есть другое значение. Это не простое биологическое явление. Она может поднять и низвергнуть, украсить и обезобразить, не только в эстетическом, но и в моральном смысле.

Сохранение жизни — это основное стремление человечества, впрочем, так же, как и сохранение баланса с природой. Это, возможно, ставшая естественной мечта (или нужда) о бессмертии, в различных формах присутствующая во всех живых существах. Жизнь — это результат невероятного баланса; достаточно небольшого возмущения, чтобы нарушить его, а болезнь — это состояние, которое угрожает выживанию. Нет ничего странного в том, что идея болезни состоит в захвате всего сущего, от высших стремлений до повседневной жизни, обуславливая его. Заболевание является предметом сглаза, а боязнь зла наполняет всю человеческую жизнь, что очень четко прослеживается в речи. Метафорический язык нужен для создания моста между «чистым» научным знанием, которое, конечно, без него бы обошлось, и обществом, и позволяет человеку получить представление о своем состоянии, тем более призрачное, чем меньше болезнь является конкретным фактом.

Парадигма инфекционных заболеваний, конечно, получила огромный успех, о чем свидетельствует ее проникновение в язык общения. Об этом много говорила Сьюзен Зонтаг¹⁰, сосредоточиваясь на влиянии, которое некоторые заболевания оказывают на метафорический язык: сначала туберкулез и сифилис, затем рак и СПИД. Многие метафоры инфекционных заболеваний навеяны войной. Борьба против инфекционных заболеваний сродни военному сражению. Бактерии и вирусы — враги, от которых необходимо защититься. Организм обладает набором естественных защит против них, барьерами, как горные хребты, которые представляют собой труднопреодолимые границы, но при необходимости тело в состоянии мобилизовать свою армию, свою иммунную систему, которая целенаправленно атакует бактерии и разрушает их. Поле боя может быть расширено от одного человека до группы людей, а то и до целого общества. Проводятся профилактические кампании, кампании по иммунизации для защиты не только отдельных лиц, но и всего социального организма. Битву против инфекционных заболеваний можно выиграть путем укрепления каждого и гигиенизации всех, повышая защитные силы, возводя барьеры. Туберкулез и сифилис стимулировали фантазию многих писателей, и известно много литературных персонажей, появление которых было вдохновлено этими болезнями. Очевидно, когда туберкулез и сифилис

были очень распространены и явно видны, когда они представляли реальную социальную проблему, любой понимал их смысл.

C'est la science, grand-mère! (фр. — «Это наука, бабушка!»)

Метафоры войны использовались для описания способов контроля инфекционных заболеваний. Но другие заболевания породили другие парадигмы, и им был нужен другой язык. Мы имеем в виду неврологические заболевания, рак, психические заболевания. Враг более не снаружи, он является частью человека, его тела. Болезни не имеют эпидемического характера, а поражают отдельных людей как заранее выбранные объекты. Наблюдение позволяло предугадывать наследственную передачу болезни, иногда ограниченную рамками одной семьи или этнической группы. Для обозначения таких заболеваний прибегают к более мрачным риторическим фигурам, скорее заклинательным, чем описательным, вряд ли соотносимым с конкретными или эмпирическими. Зло сидит внутри, оно — часть духовной составляющей человека, гнездится в семье или присуще конкретной расе. Оно не передается через воздух, предметы или близость, которой можно избежать, а передается с самой жизнью. Дьявол проникает в гены.

Если литература часто использовала инфекционные заболевания, чтобы развивать собственные метафоры, то примеры генетических заболеваний, более редких и менее известных, в литературе нужно еще поискать. Но примеров все же хватает.

Роман «Доктор Паскаль» закрывает цикл романов, посвященных естественной истории одной семьи в период империи, описанной Золя, в саге о Ругон-Маккарах. Паскаль — это доктор, посвятивший всю свою жизнь поискам теории болезни и исцеления. Основываясь преимущественно на анализе истории своей семьи, изучая четыре поколения, он пытается установить законы наследственности. Опубликованный в 1893 году, «Доктор Паскаль» резюмирует распространенные тогда идеи о наследственности характеров и проникающем переплетении физических и нравственных черт, о чем догадывались еще Гальтон или Ломброзо¹¹. Заболевание имеется у нескольких поколений и проявляется в различных формах, иногда как неврологическая дегенерация, как атаксия, иногда в форме алкоголизма или умственной отсталости. Это онтологическое зло, оно проникает, обвивает, принимает различные формы, его сила может расти из поколения в поколение, оно расширяется, распространяется в социальной материи, знаменует дегенерацию вида, который удаляется от райского идеала. Паскаль внимательно изучает черты предков

и ближайших родственников и в течение многих лет подробно документирует наследственную цепочку. Его цель — «математически» спрогнозировать появление некоторых признаков в последующих поколениях. Он стоял у самых истоков. Фразы Паскаля можно найти у классических представителей теории наследственности той эпохи.

Казалось бы, наука о наследовании все объясняет: передача не только физических черт, но и моральных. Можно найти интересные параллели между фигурами Достоевского и научными гипотезами¹². Смердяков — пасынок-отцеубийца из «Братьев Карамазовых»: помимо явно выраженных признаков дегенерации в его внешнем виде, помимо его закрытого и загадочного характера и периодических припадков эпилепсии он еще и сын юродивой, соблазненной отцом Карамазовым. Грех и вина сочетаются с наследием.

Итальянский психиатр и антрополог Энрико Морселли скажет:

«Многие признаки, остающиеся скрытыми, проявляются через несколько поколений в особой форме такого явления, как “атавизм”, или “реверсия”, которое объясняет много аномалий и уродливость...»¹³

Именно теория эволюции Дарвина, а не закон Менделя о передаче наследственных признаков предлагает интерпретационные инструменты; она

не говорит о болезнях, но об эволюции видов, о переходе от примитивных органических форм к высшим формам. Появление болезни у последующих поколений обнаруживает черты чего-то примитивного, не совсем преодоленного эволюцией. Говоря о теории Дарвина, Энрико Морселли признает, что «непонятные явления органического размножения, почкования, метагенеза, обычного оплодотворения, наследственности, атаксизма, передачи болезненных признаков, памяти должны [...] рассматриваться с одной-единственной точки зрения и, следовательно, объясняться тоже»¹⁴.

В биологии понятие атаксизма является само собой разумеющимся, но оно ставит в затруднительное положение тех, кто пытается дать ему определение и найти ему место в науке эволюции. Пирсон, который попытался трактовать наследственность и эволюцию математически и статистически, задавался вопросом: что же представляет собой биологическое понятие атаксизма?

Но если в этом состоит истинное понятие наследственности, то что собой представляет тогда явление, известное биологам как реверсия или атаксизм? На сегодняшний день, я думаю, многие наблюдения, рассматриваемые как примеры реверсии или атаксизма, могут быть определены довольно приблизительно, потому что я редко встречаю точные случаи реверсии

[...] или обоснованное доказательство [на которое можно сослаться] явления атавизма¹⁵.

Понятие атавизма заводило в тупик, и ученому, использовавшему свою научную программу для интерпретации генетической передачи, основываясь на математике, надо было навести порядок, дать определения. Понятие атавизма является частью культурного багажа биолога и антрополога конца XIX века, даже если они сами были не способны дать ему определение. Это нечто, что кроется в семье или в породе, что беспорядочно передается, что появляется в одном поколении, затем исчезает, чтобы вновь проявиться через какое-то время. При всем желании придать двум понятиям одно и то же семантическое значение, нельзя сказать, что атавизм является синонимом генетической передачи; он предполагает нечто неуверенное, размытое, плохо определенное. Возможно, намеренно плохо определенное, поскольку сохраняет свое значение в медицине, а также в медицинской социологии и в общем смысле во времена, когда законы генетики начинают становиться понятными. Итак, он жил своей параллельной жизнью в ожидании, когда его используют для описания какого-либо объекта, и, как и законы генетики, был применен не только к семье, но и к целым слоям общества и целым народам. Атавизм присутствовал у слабоумных, у эпилептиков, у алкоголиков, а также у бедняков, у юродивых и первобытных.

Атавизм — словно Дамоклов меч, представляет собой угрозу дегенерации, которая поражает последующие поколения и связана с видением прогрессивного разложения человеческого рода. Дегенерация и отсутствие эволюции связаны между собой. Способствовать ходу эволюции, то есть избегать разложения, — не это ли первоочередная задача, которую новая наука генетика должна ставить перед обществом?

Это была заря евгеники. Термин был введен Гальтоном, двоюродным братом Дарвина, который вернул из забвения также и понятие племени. Его научная программа состояла в улучшении человеческого рода, уменьшении мучений, связанных с передачей нежелательных признаков, отборе лучших видов. Гальтон хотел заложить прочную базу своей программы, как статистическую, так и биологическую. Метафора «корни», которую он употреблял, возможно, была одной из наиболее важных в социальной генетике. Он нашел благоприятную почву в теории дегенерации, в теориях позитивистской психиатрии, а также в расширении Британской империи. Евгенистические теории оказали сильное влияние на общественное мнение и, возможно, на образ мышления в развитых странах. Существует такое огромное количество литературы о евгенике, что здесь невозможно привести хотя бы ее сжатый перечень. С нашей точки зрения, важно подчеркнуть,

как различные евгенистические теории защищали право или даже обязанность общества интересоваться генетикой собственного народа, управлять ею, так же как и общественной гигиеной, причем теми же методами, которыми традиционно контролировали инфекционные заболевания. Распространение евгенистической ментальности привело к отстаиванию, а в некоторых странах и к принятию законов о бракосочетании, о принудительной стерилизации людей с психическими заболеваниями, признанными наследственными, или с тяжелыми мальформативными заболеваниями. Не затрагивая вопрос евгеники, мы хотим только выделить аспект, который кажется нам фундаментальным для всей дальнейшей дискуссии, и суть которого состоит в праве государства вмешиваться в генетическую структуру населения, устанавливая модель здоровья, которая может иметь различные коннотации, не обязательно ошибочные или жесткие, какой была евгеника двадцатого века.

Слабость научных основ евгеники была уже неоднократно доказана, это было движение с тяжелыми последствиями для человечества. Сторонники евгеники подогревали интерес общества к улучшению качества человеческого рода, чтобы устранить болезни, чтобы усовершенствовать его как вид. В конце концов, идеи евгеники соединились с нацистскими, но не исчезли с нацизмом. В Соединенных

Штатах Америки и в североевропейских странах издавались евгенистические законы, предлагавшие контролировать браки, чтобы предотвращать создание опасных наследственных или считавшихся таковыми условий, и тысячи людей были подвергнуты принудительной стерилизации. Законы об обязательной стерилизации продолжали существовать в течение нескольких десятилетий, даже после Второй мировой войны. Идея евгеники была ясной и четкой. Сегрегация и стерилизация должны поддерживаться на законодательном и образовательном уровнях. В функции образования входило убеждение людей физически неполноценных или имеющих наследственные недостатки, такие как слепота, глухота, пороки и предрасположенность к определенным болезням, не заводить детей, а законы должны были запрещать браки с такими людьми. Мы рассматриваем лишь одну сторону евгеники, целью которой было воспрепятствовать ослаблению рода. Но пока все это была «светлая» сторона.

Евгенистическая программа Чарлза Девенпорта

Несомненно, фигура Чарлза Девенпорта является доминирующей в американской евгенике. Ему удалось убедить американских миллиардеров в необходи-

мости создания института по исследованию наследственности. Он желал предотвратить генетический упадок Америки, изучил родословные тысяч семей для демонстрации наследования ряда признаков. Его программа была обширной: проследить генетическое происхождение альбинизма, глухоты, преступности, слабоумия, а также бедности. Он разделял идеи Ломброзо и, хоть и не явно, всей позитивистской психиатрии. Имя Девенпорта тесно связывают с нацистскими теориями. Он был популярным в Соединенных Штатах автором, широкое распространение получила его книга «Наследственность и ее связь с евгеникой» (*Heredity in relation to eugenics*), опубликованная в 1911 году, где без парафраз изложена вся его программа. Девенпорт много времени посвятил генетике хореи Гентингтона, болезни, в которой утрата функций головного мозга сочеталась с появлением произвольных и неконтролируемых движений. Он восстановил генеалогические древа множества больных; утверждал, что смог проследить высокую частотность заболевания синдромом Гентингтона в Соединенных Штатах у нескольких семей английских иммигрантов; считал, что аналогичные исследования можно было применить к любым болезням. По его мнению, необходимо было противостоять эндогамии в группах, которым свойственна негативная генетика, запрещая браки между единокровными родственниками, во избежание появления на свет

людей с рецессивными генетическими заболеваниями. Кроме того, считал он, требовалась новая категория врачей — «генеалогистов» (сегодня мы бы их назвали клиническими генетиками), которые были бы способны идентифицировать семьи с нежелательными генами и препятствовать их иммиграции в Соединенные Штаты. Таким образом, наравне с врачами-инфекционистами они должны были присутствовать в иммиграционных центрах. Девенпорт, как и другие сторонники евгеники, сосредоточил свое внимание на определенной категории людей: это были небольшие группы иммигрантов из ограниченных районов Европы. Эти группы, приезжая, занимали небольшие территории и поддерживали собственную культуру, практикуя эндогамию. Таким образом, наличие рецессивного генетического заболевания в таких группах было намного более частым явлением, чем в среднем у населения Соединенных Штатов. Огромная территория и особенности культуры иммигрантов способствовали формированию изолированных и сильно сплоченных групп. Если не принимать во внимание бредовые утверждения Девенпорта, то существуют объективные данные. Действительно, в Соединенных Штатах в определенных сообществах, культурно и религиозно обособленных по их собственному желанию, некоторые болезни имеют наибольшее распространение. Данное явление чаще всего наблюдается у анабаптистских групп

(амиши, гуттериты, меннониты), иммигрировавших в начале XVII века, или среди евреев-ашкеназов, а также у франкоговорящего сообщества Канады, которому было посвящено множество генетических исследований¹⁶. Почти 3000 поселенцев, прибывших из Франции в первые десятилетия XVII века, составили бо́льшую часть генетического фонда района Квебека. Франкофоны мало ассимилировались с англоговорящим населением Канады, появившимся здесь позже. Считается, что сегодня из 7 миллионов жителей Квебека 80% происходят от первых колонистов. Большинство из 40 000 североамериканских гуттеритов могут быть потомками группы основателей, состоявшей из 89 человек¹⁷. Эти миграционные явления и изоляция населения оказали влияние на неравномерное проявление некоторых болезней в Северной Америке. Девенпорт хорошо понимал это:

«С этой точки зрения Специальный отчет Ценза религиозных сообществ (1906) становится очень интересным»¹⁸. «Для нас, жителей Америки, явление миграции представляет особый интерес. За исключением нескольких тысяч индейцев, континент был пустым [...], его история еще была не написана, поэтому можно легко проследить влияние «крови» на ход его истории»¹⁹.

Но нельзя забывать и о расистско-ксенофобном базисе теории Девенпорта, согласно которому первые

иммигранты были людьми порядочными, трудолюбивыми и высокообразованными, в то время как новые иммигранты представляли серьезную опасность для поддержания изначально установившегося уклада. Проблема ввоза болезней кажется Девенпорту ловушкой, зеркальцем для жаворонков. Он хотел придать нейтральность евгенистическим суждениям, основываясь на законах генетики, которые, применительно к моногенным болезням человека, а также к некоторым признакам растений и животных, могут быть изучены с помощью статистики и объяснены точными научными терминами. Но это необходимо для расширения перспективы, чтобы охватить признаки, которые имеют слабое отношение к генетическим заболеваниям. Девенпорт пишет:

«Без сомнения, в совокупности группы евреев, которые сегодня прибывают из России и с юго-востока Европы, с их индивидуализмом и их идеалами заработка на процентах, являются полной противоположностью новых иммигрантов из Скандинавских стран и первых английских иммигрантов, характеризующихся духом единения в огромной стране, где прогресс достигается в поте лица, а создание семьи происходит в условиях почитания Господа и любви к своей земле.

Другими словами, нужно принимать иммигрантов с хорошей кровью и не принимать мигрантов с

плохой кровью. Но, учитывая, что кровь не может быть проанализирована, что мы можем сделать, чтобы отделить зерна от плевел? Наилучший выход — использовать уже имеющийся опыт. Прежде чем кто-либо получит право гражданства, мы уже должны знать все о его происхождении и семье по ту сторону океана. Как? С помощью людей, которые могли бы работать на местах, и которые уже сейчас в этой стране навещают семьи и опрашивают их, исследуя историю семьи и ее членов. Что касается исполнения государственного права, то тут не должно быть сомнений, не только потому, что право лишения большего — самой жизни — делает приоритетным право лишения меньшего — возможности произведения потомства, а также потому, что [... сегодня] стерилизация легальна [...] в шести штатах Союза. Нет никакого сомнения в том, что, если бы стерилизации подвергались все слабоумные, эпилептики, [...] преступники, то это привело бы к сильному сокращению всего прибывшего населения через 25–30 лет»²⁰.

В общем, Девенпорт не сомневался, что иммиграция, в силу определенных генетических законов, могла внести изменения в американское общество, в частности, в распространение преступности, воровство, сексуальную распущенность, которых не было у первых английских иммигрантов. Евгенистическая программа Девенпорта, в сущности, защищала БАС-

Пов — белых англо-саксонских протестантов (возможно, если бы пришлось сегодня написать книгу на эту тему, то она называлась бы «Протестантская этика и дух евгеники»). Эти вещи были написаны в Америке и Англии задолго до развития нацизма и нацистской программы эвтаназии AktionT4. Но евгеника — это не только расизм, здесь уместно привести другие примеры.

Грейам Белл и врожденная глухота

Врожденная глухота была одной из первых болезней, признанных наследственными. Понять это было не просто. Существуют различные формы этой болезни, и потеря слуха может произойти также в течение жизни из-за других болезней. В некоторой степени это парафизиологическое явление, связанное со старением. Часто врожденная глухота сопровождается другими генетическими заболеваниями. Наконец, существуют доминантные формы, передающиеся непосредственно от глухого родителя, и рецессивные формы, передающиеся от двух здоровых родителей, носителей гена. Необходимо было наблюдение, постоянный сбор данных и исследование большого количества клинического материала; все это было возможно, с одной стороны, благодаря существова-

нию учреждений для глухонемых, в которых делалась попытка реабилитации и социализации, с другой стороны, благодаря феномену Мартас-Винъярда, о котором узнали генетики. Это остров напротив Бостона, являющийся сегодня живописным туристическим местом. На Мартас-Винъярде к концу XIX века процентное соотношение глухих было почти в 20 раз выше, чем в среднем на остальной территории Соединенных Штатов, потому что там генетическая мутация получила широкое распространение из-за демографической изоляции. На Мартас-Винъярде глухота не считалась болезнью, а обитатели острова общались между собой на языке жестов.

Проблема глухоты привлекла внимание многих евгенистов и генетиков, став моделью изучения наследственности. Александр Грейам Белл, наиболее известный как изобретатель телефона, много работал над глухотой и с глухими. В 1883 году он опубликовал важное эссе о врожденной глухоте, оставившее мощный след в евгенике²¹. Белл входил в научный комитет лаборатории Cold Spring Harbor, которой руководил Девенпорт, и института Eugenics Record Office, собиравшего данные о семьях с наследственными заболеваниями, а затем был председателем Второй Международной Конференции по Евгенике в 1921 году, и, как у любого хорошего евгениста, его суждения основывались на успехах селекции животных, что является природным явлением, а также

плодом работы животноводов. Последние находили в открытии законов Менделя прочную научную базу для своей деятельности, в то время как евгенист Белл считал, что те же законы применимы и к человеку. Более того, именно пример врожденной глухоты служил ему доказательством того, что законы селекции распространялись на человека. Его заботило растущее количество людей, пораженных различными формами врожденной глухоты; он занимался глубоким анализом статистических данных различных учреждений для глухонемых, пока не пришел к выводу (о котором мы уже упоминали), что существуют семейные формы этого заболевания. Пары людей с врожденной глухотой имели высокую вероятность воспроизвести детей, глухих от рождения, в отличие от пар, у которых глухота была приобретена в течение жизни, чьи дети рождались здоровыми. Белл хотел найти объяснение росту количества глухих от рождения людей, который наблюдался в Соединенных Штатах, и пришел к заключению, что причина зависела от большого количества браков между глухими. Он основывался на том факте, что глухонемые посещают учреждения, где получают образование и изучают собственный алфавит в культуре сурдомутизма. Глухие в некотором смысле изолированы, они живут в своей среде, и часто это становится их осознанным выбором. До сих пор ведутся споры о том, где для глухого лучше обучаться: среди людей с нормальным

слухом или в специализированных учреждениях. Беллу казалось очевидным, что глухие изолированные люди женились друг на друге, потому что они росли вместе и считали естественным общение и сожительство с людьми, имевшими такую же патологию. Но урок селекции животных учил сторониться браков между глухими из поколения в поколение, что могло привести к появлению большого количества глухих людей, которое бы увеличивалось, поскольку глухота не влияет на плодовитость и не приводит к ранней смертности. Белла заботила борьба с этим явлением. Ему не нравилась перспектива запретов браков между глухими, несмотря на то что он считал своим социальным долгом говорить о риске произведения на свет глухих детей. Белл предлагал сократить возможность таких браков, а браки со здоровыми людьми поощрять. Необходимо было «разбавить» большое количество глухих людей, стараясь не изолировать их в специализированных учреждениях, а наоборот, помещать их в школы для «нормальных» людей. Тогда у них уменьшилась бы тяга к другим глухим людям. Таким образом, снижался бы социальный груз этого явления.

Но планы Белла шли еще дальше. Ему казалось очевидным, что частота появления глухих детей была намного выше в семьях, где уже были случаи врожденной глухоты, даже если родители ею не страдали. Речь идет о рецессивной форме генетиче-

ской глухоты, наиболее высокая вероятность которой присутствует у детей от браков между глухими близкими кровными родственниками. Доклад, представленный Беллом в Национальной академии наук США в 1883 году, изобилует статистическими данными, очень хорошо построен и аргументирован. Он не прибегает к языку евгенистов, не считает глухих людьми низшими или несчастными, опасными или больными, и даже отвергает подобные предвзятые суждения о глухих. Он не предлагает изолировать их, а приходит к противоположному умозаключению. И все же его эссе четко вписывается в евгенистическую концепцию, поскольку отстаивает необходимость социального вмешательства в практику бракосочетания. Его тревога евгенистического характера заключалась в том, что нежелательный рецессивный признак может распространиться и создать множество глухих людей, что представляет угрозу для человеческой расы²².

На Мартас-Винъярде последний человек с врожденной глухотой родился в 1952 году. Что же способствовало их исчезновению? Возможно, в какой-то степени, — конец демографической изоляции и изменившееся отношение к явлению, которого можно избежать, осознанное или неосознанное принятие евгенистической ментальности. Возможно, этот случай стал доказательством правоты Белла, чьи исследования феномена глухоты предвосхитили

идеи, спустя более века ставшие основой для профилактики других генетических заболеваний. Действительно, сегодня контроль талассемии во многих странах, в частности мусульманских, основан на попытке ограничить браки между единокровными родственниками. Белл мог рассчитывать только на осведомленность людей об их семейных наследственных заболеваниях и о кровном родстве. Лишь спустя сто лет станет возможной идентификация носителей генетических заболеваний с помощью тестов.

Но было и то, чего Белл никак не мог предвидеть. Спустя сто с лишним лет две женщины с врожденной глухотой пойдут на неожиданный для этики генетической ответственности поступок: в попытке завести глухого ребенка они попросят искусственного оплодотворения от мужчины-донора с такой же болезнью, или, корректнее выражаясь, с тем же феноменом, потому что они вовсе не считали глухоту болезнью, а рассматривали ее как опыт, достойный того, чтобы его пережить²³.

Противостояние двух крайностей — идея Белла ограничить браки между глухими и стремление двух женщин иметь глухого ребенка — ставит ряд проблем перед людьми, задумывающимися об устранении генетических заболеваний посредством программ скрининга. Становится важным дать определение

этой болезни или феномену как явлению, не заслуживающему места в жизни человека. Мало у кого имеются сомнения по поводу необходимости избегать рождения человека, пораженного болезнью Гентингтона; многие предпочли бы не иметь детей, больных талассемией или болезнью Тея — Сакса. Сегодня открыты возможности предупреждать рождение ребенка с кистозным фиброзом. Подобные болезни становятся причиной ранней смертности и, в абсолютном большинстве случаев, тяжелых мучений. Но где предел дозволенному желанию иметь здорового ребенка? Кто решает, какую жизнь стоит или не стоит прожить? Этот выбор должен принадлежать индивиду или обществу? Страдание от болезни тоже является проблемой социального одобрения. В некоторых культурах лучше родиться глухим, чем женщиной. Но можно ли «желать» неполноценного ребенка? Две матери, у которых уже есть одна глухая дочь и которые официально заявили о желании иметь еще одного глухого ребенка, вызвали одобрение, понимание, а также некоторое осуждение, в том числе со стороны представителей сообщества глухих. Но, по их мнению, если благодатью является иметь нормально слышащего ребенка, то глухой ребенок — это еще бóльшая благодать. Подобное утверждение я лично, слово в слово, слышал в одной публичной дискуссии, где один святой отец, преподаватель

катехизиса, заявлял, что «такие дети (с кистозным фиброзом) — это божья благодать».

Также Белл не мог знать, что через сто лет тест на наличие генов, являющихся причиной врожденной глухоты, будет предлагаться израильскими органами санитарно-эпидемического надзора сообществам бедуинов, в которых этот феномен широко распространен. Но какова позиция современной профилактической генетики по отношению к несмертельным феноменам, с которыми можно жить, даже при учете их высокой общественной стоимости, как, например, врожденная глухота? Мы не говорим об одном конкретном случае, в современной дискуссии широко обсуждаются и другие несмертельные заболевания, имеющие высокую общественную стоимость, но совместимые почти с нормальной жизнью. Каков сегодня приемлемый предел профилактики? Кто имеет право решать, каким должен быть груз страданий, который мы вправе передать будущим поколениям, еще не родившемуся ребенку?

Зачем говорить обо всем этом? Затем, что любая программа, которая приводит к генетическому вмешательству в население, от момента провала евгеники и в дальнейшем, должна сравниваться с евгеникой. И если научные основы евгеники конца девятнадцатого и двадцатого веков были хрупкими, то сегодня существуют технические инструменты для

реализации евгенистической идеи. По крайней мере, в ее негативной части, под которой подразумеваются меры по устранению определенных генетических признаков у человеческого рода. Негативная евгеника противопоставляется позитивной евгенике, которая, наоборот, подразумевает отбор и передачу признаков, считающихся положительными, либо внедрение «желательных» генов в генетическое наследие человека. Эта идея уже не из области научной фантастики, учитывая первые успехи генной терапии. Историческим примером может послужить то, что нацисты хотели устранить группы и народности, являющиеся носителями негативных генетических признаков, таких как евреи, цыгане, люди с мальформациями или психическими расстройствами. Они также планировали селекционировать арийскую расу, сильную, генетически идеальную. Для этого они убивали одних и способствовали воспроизводству других.

А сегодня? Сегодня мы изучили генетические мутации, вызывающие почти все моногенные заболевания. Технологический прогресс обещает перспективу идентификации с самого рождения сложных генетических связей, которые способствуют первым проявлениям патологических признаков, обусловливаемых несколькими генами. Речь идет не только о генетическом заболевании, но и о генетическом «риске», который может быть сведен не к

определенному изменению (мутации) одного гена, а к сложному взаимодействию между продуктами деятельности множества генов.

Что касается темы данной книги, то все это могло бы быть предсказано посредством анализа генов полностью здоровых людей, не знающих о том, что они являются носителями генетических дефектов, которые могут передаваться детям. Эта проблема значительно возрастает, потому что могут быть выявлены здоровые носители рецессивных болезней, проявляющихся у детей двоих носителей; а могут быть выявлены также здоровые носители генетических заболеваний, проявляющихся постепенно в течение жизни, иногда в позднем возрасте, как болезнь Гентингтона, или как определенные формы рака, в частности, некоторые типы опухолей груди. Границы генетики охватывают, в том числе, психические заболевания, для которых те же медицинские определения могут зависеть от теоретических концепций и часто не попадают под классификацию, принятую в научной среде.

Благодаря этой способности предвидения человечество быстро осознало возможность управлять собственной эволюцией. За несколько лет дистопические предсказания евгенистов стали реальностью, подход к которой возможен лишь при наличии прочной научной базы. Появились новые научные дис-

циплины, применяемые к одному человеку, к парам или к целым группам или народам. Благодаря этим дисциплинам путем осуществления программ, начатых в конце 1970-х годов, была устранена талассемия в районах, где она носила эндемический характер. Сегодня открываются еще более широкие перспективы: аналогичным образом можно устранить десятки других заболеваний. И, как уже говорилось ранее, мы могли бы пойти дальше.

2. Исчезающие заболевания

Парадигма талассемии

История талассемии является парадигмой социального интереса к генетическим заболеваниям. Эта захватывающая биологическая, медицинская, социальная и антропологическая история. Эта болезнь обусловлена мутациями, происходящими в целом комплексе генов, регулирующих синтез гемоглобина, протеина, содержащегося в эритроцитах, который позволяет переносить кислород к тканям. Эритроциты быстро разрушаются с тяжелыми последствиями для многих органов.

Талассемия — древняя болезнь. Считается, что генетические мутации появились независимо и в разное время у разных народов, но только у некоторых групп людей болезнь достигла наибольшего распространения. Ее географическое распространение носит особенный характер, и чтобы описать его, используют понятие «пояса талассемии». Как и другие генетические заболевания, талассемия

была признана таковой только в XX веке, а точнее, в 1925 американцем Кули (она также известна как анемия Кули). Тем не менее, она существовала давно, и частотность заболевания ею не была высокой, но раньше умирали по другим причинам: от эпидемий, от голода, от неурожая. После бактериологической революции, в начале XX века, крупные эпидемические инфекционные заболевания начали исчезать, и в течение XX века сильно сократилась детская смертность, связанная в основном с инфекциями и недоеданием. Исторически понятие «патоценоза», введенное историком медицины Мирко Грмеком, использовалось в связи с утверждением о том, что исчезновение серьезных инфекционных эпидемических болезней, благодаря развитию социальной гигиены, вакцинации и антибиотикам, позволило генетическим заболеваниям «обнаружить себя». Только когда сократилось распространение и смертность от холеры или туберкулеза в Средиземноморье, обнаружили существование и частота наследственных заболеваний, поражающих кровь, и других смертельных генетических заболеваний, которые проявлялись в раннем детстве.

Уже из первых описаний, принадлежащих в большинстве своем американским исследователям, четко прослеживалось географическое происхождение талассемии, которая носила название средиземноморской анемии. Распространение талассемии

в мире кажется не просто любопытным фактом: считается, что оно зависит от особых биологических условий. «Талассемические» эритроциты, в том числе у носителя, особенно устойчивы к малярии. В районах, где распространена малярия — а Средиземноморье было таковым во второй половине XX века, — носитель талассемии имел «селекционное» преимущество, то есть он легче переносил инфекцию малярии²⁴. Такой естественный отбор привел к тому, что у некоторых народов талассемия стала носить эндемический характер и увеличилось количество ее носителей.

Исторически талассемия была первым заболеванием, в случае которого можно определенно говорить о евгенистической социальной модели, и идея ее профилактики даже предшествовала идее о возможности ее лечения. До тех пор, пока не поняли, что многократное переливание крови может скорректировать анемию и продлить жизнь больным, талассемия была известна как болезнь, быстро приводящая к смерти. Но переливание — дорогостоящая процедура, требующая специальных условий. Необходимо создать целую сеть центров переливания, осуществляющих забор, контроль и распределение крови. Как это ни парадоксально, переливания повышают потребность в крови, потому что больные живут дольше. Кроме того, бывали и серьезные последствия, и именно для устранения

ущерб от переливания необходимо было лечение, которое стало доступным только в 1970-х годах, но его стоимость была настолько высока, что некоторые страны, где болезнь носила наиболее выраженный эндемический характер, просто не могли себе этого позволить. Такова судьба многих генетических заболеваний. Стоимость лечения представляет такую финансовую нагрузку, которую санитарные системы просто не в состоянии вынести, поэтому она добавляется к стоимости человеческой жизни. Заканчивается тем, что высокая стоимость лечения становится одним из аргументов в пользу профилактики, то есть снижения рождаемости больных людей.

Повышению выживаемости больных талассемией способствовало также появление специализированных центров. Модель, сложившаяся в Италии, вдохновила затем другие страны и была адаптирована и для других генетических заболеваний. Возможно, клиники для эпилептиков восемнадцатого века были прототипом лечебных заведений, специализирующихся на какой-то одной болезни, но тогда речь шла о модели исключения, что ближе к психиатрической клинике, а не к модели лечения. Несмотря на свою распространенность, генетические заболевания остаются редкими, и для их лечения используется некий набор медицинских и научных знаний. Центры для больных талассемией в Италии выполнили более далеко идущие задачи,

нежели просто лечение. Они должны были определить масштабы проблемы, провести эпидемиологические исследования, установить носителей, простимулировать информирование о средиземноморской анемии, о ее передаче, начать процесс «распространения генетической грамотности» населения, которое в этом действительно нуждалось. Пришло понимание необходимости в специализированных центрах, которые приняли бы на себя все эти функции, а не ограничивались бы одним только облегчением страданий больных, сопровождая их к неотвратимой смерти.

Центры микроцитоза в Италии

Стефано Канали в одной из своих книг и в статье, написанной совместно с Джильберто Корбеллини²⁵ опубликовал исторический анализ борьбы с талассемией в Италии, подчеркнув роль Эцио Сильвестрони и Иды Бьянко. Сама Бьянко²⁶ издала увлекательную профессиональную и интеллектуальную биографию, в которой рассказала о ее с мужем деятельности, начиная с первой, случайной встречи с микроцитозом до эпидемиологических исследований и интуитивного осознания возможности его профилактики. Возможно, именно им мы обязаны первой четкой демонстрацией, с развернутыми эпидемиологиче-

скими исследованиями, того, что талассемия, очевидное и тяжелое заболевание, генетически связана с микроцитозом, явлением без симптомов, которые бы характеризовали носителя. Именно они способствовали улучшению и распространению диагностического метода, позволявшего идентифицировать людей, больных микроцитозом, и проводили первые внелабораторные исследования, отыскивая носителей у народов, населяющих те регионы, где талассемия носила эндемический характер: в Лацио, в дельте реки По, на Сицилии. Бьянко и Сильвестрони четко описали эпидемиологию носителей в Италии, отмечая, что в некоторых районах они составляли 20% населения. Они довольно рано пришли к пониманию того, что устранить талассемию можно посредством распознавания ее носителей, и что это должно происходить в молодом, добрачном возрасте; они организовывали кампании по информированию, проводили диагностические обследования молодых людей школьного возраста. Таким образом, все могли бы знать о своем состоянии и о риске произвести больных детей, а за этим мог бы последовать осознанный репродуктивный выбор. Сильвестрони и Бьянко задумывались о проведении исследований с участием подростков-школьников.

В тот период, когда затея была сформулирована — это были 1950-е годы, — она имела логическое объяснение. Система школьного образования расши-

рялась, школа концентрировала и делала доступной большую часть населения, школьное руководство и местные административные органы могли быть заинтересованы в контроле заболевания, которое тяжело поражало их территорию. Школа представляет собой идеальное место для информационной и образовательной деятельности. Она позволяет перейти по цепочке от выявленных в ней носителей болезни к их семьям, где с высокой долей вероятности могут быть найдены и другие носители, и это позволяет расширить область исследований с важными для эпидемиологии результатами.

Тест, используемый Сильвестроне и Бьянко, был довольно простым, воспроизводимым и прекрасно подходил для использования в широкомасштабной программе исследования во внелабораторных условиях. Деятельность этих ученых была образовательной. Их академическая карьера не складывалась, они постоянно спорили с медиками из итальянской университетской среды, в которую они никогда так и не были приняты. Тем не менее, они нашли признание и поддержку в лице гигиениста и университетского преподавателя Витторио Пунтони, который предложил им место в собственном учебном заведении, когда они были вынуждены покинуть медицинскую клинику в Риме, и сыграл важную роль в получении финансовой поддержки со стороны Верховного комиссариата по санитарии

и гигиене (в те времена Министерство здравоохранения Италии еще не было учреждено). Затем, в 1954 году, последовало признание Итальянского центра микроцитоза.

Высокая оценка идей Сильвестроне и Бьянко гигиенистом играет определяющую роль. Дело в том, что функция Комиссариата по гигиене соответствует системе государственного здравоохранения и происходит от Санитарной инспекции, существовавшей в XVIII веке. Поэтому показательным является тот факт, что первый центр микроцитоза начал функционировать при институте, занимавшемся санитарной политикой, а не при учреждении клинической медицины, к которому тогда относилось направление гематологии. Также имеет значение и то, что изучение талассемии не было помещено в рамки генетики. Факт создания Центра Сильвестроне и Бьянко определяет начало итальянского опыта и демонстрирует обширность полученных полномочий, которые заключались в комплексном изучении заболевания: от научных исследований до лечения больных, от эпидемиологии до профилактических программ и генетической консультации. Возможно, именно такой, единый подход к борьбе с болезнью объясняет их успех. Потому что, несмотря на тысячу трудностей, с которыми они столкнулись и которые подробно описаны в книге Бьянко, они добились успеха; достигнутый результат измеряется

потенциальным исчезновением болезни в тех местах, где она была наиболее распространена.

Здесь встает вопрос, к которому мы еще неоднократно вернемся: насколько в наше время высок общественный интерес к проблеме устранения того или иного генетического заболевания? Создание медицинских отделений, специализирующихся на диагностике и лечении, или исследовательских центров в области генетики не ведет непосредственно к профилактике; оно, скорее, направлено на оказание помощи и на биологические исследования. Открытие в Риме Центра микроцитоза, наоборот, выражало политическое стремление к профилактике и общественный интерес к устранению талассемии. Важное наследие, которое Сильвестрони и Бьянко заложили в зарождавшийся институт, было представлено их личным опытом, поездками в поисках носителей заболевания в районы его наибольшего распространения. Затем такие центры стали множиться; в Италии их количество достигло шестнадцати, они выполняли медицинские и социальные функции с целью информирования населения о подобном генетическом явлении и профилактики рождения людей с тяжелыми заболеваниями.

Позже в Италии, которая начала осуществлять эту важную инициативу, передача функций здравоохранения в компетенцию регионов привела к дробле-

нию целей. Национальная политика в отношении талассемии больше не велась, в некоторых регионах центры исчезли или были поглощены другими сферами услуг. Лишь в некоторых районах кампания по устранению болезни продолжила свое существование как одна из целей системы государственного здравоохранения.

Центр микроцитоза в Риме до сих пор продолжает вести свою стратегию и еще проводит информационные кампании в школах, будучи уверенным в том, что осознание себя носителем заболевания, пусть даже задолго до наступления брачного возраста, может влиять в будущем на решения, связанные с рождением детей. Такая стратегия позволяет выявить большое количество «здоровых носителей», но не ведет к стремительному снижению заболеваемости. Она возымеет свой эффект, лишь когда молодежь достигнет возраста, в котором перед ней встанет вопрос о потомстве. В этом аспекте идея Сильвестрони всегда противопоставлялась желаниям тех, кто хотел достичь быстрого эффекта²⁷.

Другой подход наблюдался на Сардинии, где стратегия, примененная группой ученых из Кальяри во главе с Антонио Као, получила результаты, которые вошли в мировую научную литературу и до сих пор много цитируются. На Сардинии стратегия была направлена на взрослых людей — на пары и на бере-

менных женщин. На начальных этапах, описанных в 1981 году в одном научном журнале о генетике, она применялась в небольших коммунах (Пиментель, Самасси, Серренти, Саматцаи, Саррок, Виллачидро, Сеттимо-Сан-Пьетро). Организовывались собрания с населением, местными гражданскими и религиозными властями, медиками, профсоюзами, работниками социальных служб, в ходе которых людей информировали о программе скрининга, то есть о возможности предвидеть угрозу талассемии посредством тестирования всего населения. Идея опиралась на возможности пренатальной диагностики талассемии, яростным сторонником которой был Као, и на добровольное прерывание беременности, введенное в Италии законом номер 194 в 1978 году. Участие в программе было добровольным, без какого либо намека на принуждение, и выявленным таким образом носителям заболевания предлагалась генетическая консультация. Программа заключалась в распространении информационных материалов, в передачах по местному радио и телевидению, в газетных публикациях, в проведении конференций в школах и на рабочих местах. На первых этапах внедрения программы 30% населения присоединились к ней. Немаловажным является тот факт, что в 68% случаев это были женщины. Обследование прошли 60% пар детородного возраста, 25 из них оказались в группе риска, обнаружилось более 600 носителей.

Одновременно с этим исследования, проведенные в больницах, позволили выявить большое количество носителей заболевания, а пренатальная диагностика определила наличие болезни у нескольких плодов. Сначала некоторые пары отказывались от диагностики плода, но количество отказов сильно сократилось в течение первых трех лет действия программы. В результате программа профилактики талассемии, внедренная на Сардинии, способствовала практически полному исчезновению патологии с начала 1980-х годов.

Као пишет:

«Это доказывает, что даже в сельской, католической и экономически малоразвитой местности большинство населения предпочитает пренатальную диагностику и аборт, чтобы не допустить рождения больного талассемией ребенка»²⁸.

Точные научные знания и заявленное этическое обязательство охарактеризовали, таким образом, кампании по профилактике талассемии в Италии, в которые по инициативе исследователей-медиков были вовлечены политические и социальные круги, для борьбы с одним из наиболее тяжелых и распространенных генетических заболеваний.

По прошествии более чем 30 лет на Сардинии можно наблюдать разные подходы. Ассоциация больных талассемией Сардинии, учрежденная 21 октября

2006 года, представляет собой естественное продолжение Добровольного комитета больных талассемией пациентов, появившегося в Сассари в марте 2005 года.

«Пренатальная профилактика не является одной из ее конечных целей; однако это не говорит о том, что она не занимается профилактикой.

[Она] заключалась в сообщении всей необходимой информации, которая позволила бы будущим родителям узнать, будет ли их ребенок здоровым или больным, и осознать степень риска зачатия больного. [...] Эта информация [...] предоставляется только в случае официального запроса в Ассоциацию, в то время как сама Ассоциация не проявляет никакой общественной инициативы по профилактике. Такая позиция является компромиссом между различными мнениями основателей Ассоциации, среди которых одни желали бороться с профилактикой, другие хотели, чтобы Ассоциация вообще ничем не занималась, третьи придерживались мнения, что организация, работающая в области исследования талассемии, не могла не принимать во внимание профилактику, и, наконец, четвертые считали своим долгом пропагандировать профилактику»²⁹.

Итак, пусть даже различными способами, которые тогда сопровождались бурными дискуссиями, в 1980-е годы случаи талассемии были почти сведены к нулю в тех итальянских регионах, где это заболевание было

наиболее распространено. Центр микроцитоза в Риме, которым сейчас руководит Антони Амато, благодаря соглашению с регионом Лацио проводит информационную кампанию в средних школах и ежегодно проводит анализы крови тысяч молодых людей³⁰. Благодаря этой кампании количество заболеваний талассемии у итальянского населения Лацио поддерживается практически на нулевом уровне, но появились случаи среди иммигрантов из эндемических зон, и наряду с талассемией увеличивается также частота выявления другой тяжелой формы заболевания эритроцитов, как дрепаноцитарная анемия или серповидноклеточная анемия, носящая эндемический характер в некоторых регионах Африки и Среднего Востока, а также среди афроамериканцев. Если за годы проведения кампаний и «распространения генетической грамотности» осознание необходимости профилактики генетического заболевания укоренилось в населении Италии, то теперь встает проблема того, как сделать широко доступным генетический скрининг в условиях мультикультурного и мультиэтнического населения при постоянно растущей иммиграции. Как обеспечить информирование и доступ к диагностике людей, прибывающих в Италию? Впервые в Европе, еще до итальянцев, с данной проблемой столкнулись англичане, и они решили ее с успехом, когда ввели программы скрининга талассемии, направленные на иммигрантов с Кипра и из Пакистана.

Появление и исчезновение талассемии на Кипре

Кипр — одно из мест, где распространена талассемия. Несмотря на то что болезнь древняя, ее первые описания относятся к относительно недавнему периоду. Лишь в 1944 году Алан Л. Фаври привлек всеобщее внимание к высокой частоте заболеваемости на острове³¹; затем поиски были продолжены Арнольдом Г. Бантоном,³² который провел внелабораторные исследования в деревне Алитиноу в феврале 1947 года, где 3500 человек веками жили практически в условиях изоляции и эндогамии. К счастью, в тот день шел дождь, и немногие крестьяне отправились в поля. Благодаря поддержке *мухтара* (деревенского старосты) была обеспечена высокая явка для сбора образцов крови, которые были протестированы. В результате оказалось, что каждый седьмой киприот является носителем талассемии, а в каждой 49-й паре носителями болезни являются оба ее представителя. До начала 1960-х годов один ребенок из 160 рождался больным талассемией.

Эксперт Всемирной организации здравоохранения выяснил, что улучшение ситуации и увеличение продолжительности жизни больных произошло благодаря использованию большей части санитарных ресурсов острова. Прогнозы показывали рост

на 50–70 случаев заболеваемости в год у населения примерно в 600 000 жителей, также можно было легко предположить, что рано или поздно возникнет проблема нехватки крови для переливания. В 1970-х годах начала применяться более качественная организация услуг и стала пропагандироваться всеобщая мобилизация для сбора крови. Были созданы специализированные центры. Осознание этой, в сущности, социальной проблемы привело к созданию научно-социальной организации для борьбы с ней. Стоимость лечения возросла, но особенный страх вызывала перспектива растущей потребности в дефероксамине. Это лекарство, ставшее доступным в 1970-х годах, позволяло не допускать чрезмерного скопления железа в организме вследствие многократных переливаний и разрушения эритроцитов. С появлением этого лекарственного средства в лечении талассемии наметился решительный прогресс, но при этом непомерно высокой стала и стоимость лечения³³.

На Кипре, где культура здравоохранения происходила от английской школы, профилактика заболевания казалась тогда не просто необходимой, а обязательной. Она должна была осуществляться посредством образовательных программ, скрининга населения и проведения генетических консультаций с носителями в надежде сократить количество браков между ними и ограничить воспроизведение потомства с патологией. В действительности различные опубликованные

медицинские и социологические исследования демонстрируют боязнь киприотов заводить детей. Тот, у кого появлялся здоровый ребенок, не делал попыток заводить новых детей, довольствуясь счастливой участью. Те же, у кого рождался больной ребенок, больше не хотели рисковать. В семьях, в которые пробралась болезнь, часто прибегали к нелегальному аборту из-за страха иметь больных детей. Происходила комплексная культурная трансформация населения: пропаганда контрацепции для пар, уже имевших больных детей, массовые исследования для выявления носителей, направление выбора партнера и производство потомства на острове, разделенном на две части: греко-православную и мусульманскую.

Введение пренатальной диагностики было положительно принято населением, несмотря на всю их религиозность. Эта кампания на Кипре сопровождалась всеобщей мобилизацией средств коммуникаций, информированием школьников, работой организованных групп. Определяющим стал выбор православной церкви в 1983 году. Осознавая тяжесть заболевания и его распространение, его устрашающий эффект, оказываемый на семьи, мучения при принятии решения о рождении ребенка, церковь поддержала создание центра талассемии и решила ввести требование о добрачной сертификации, которая подтверждала бы, что пара прошла тест на выявление носителя, и что она осознает вероятный

риск произведения на свет больных детей. Программа, появившаяся в Никосии, была затем внедрена в Лимассоле, втором по значимости городе острова. Участие населения было беспрецедентным. В 1973 году была учреждена первая организация пациентов и родителей — Общество борьбы с анемией, которое сыграло важную роль в распространении информации о болезни, в реализации научных проектов и в организации «недель талассемии». Это был не только выбор греческого Кипра; в северной, турецкой части острова гражданское правительство уже в 1980 году утвердило закон, который обязывал проходить добрачное тестирование на выявление талассемии. Интересный факт: генетическое исследование показало, что мутации болезни, найденные у турецких и греческих носителей, одинаковые. Это означает, что, несмотря на политические и военные разногласия, генетическая структура населения очень схожа³⁴.

С изменением образа жизни расширились и возможности скрининга на Кипре. Рождение детей происходит не только внутри брачных союзов, и закон и здравоохранение должны это учитывать. У любого человека может возникнуть желание узнать собственный генетический портрет, независимо от того, планирует ли он заводить потомство. В некоторых культурах тест на выявление носителя генетических

заболеваний — это непосредственно выбор пары, но он всегда обусловлен этическим, культурным или религиозным аспектами.

Существует ли разница между контролем талассемии в Италии и на Кипре? На Кипре это было решение о проведении централизованной и хотя бы отчасти направляющей санитарной политики, принятое на государственном уровне и поддержанное греко-православной церковью. Как отмечает Канали, успех стратегии профилактики талассемии в некоторых итальянских регионах был, скорее, результатом местной инициативы, пусть даже при поддержке политиков и местных органов власти, а не следствием централизованной политической деятельности. В основном это была инициатива центров микроцитоза и частных организаций. Следующей трудностью, которая встала перед центрами микроцитоза, была передача задач здравоохранения в компетенцию регионов. В Италии возможность национального стратегического выбора была утеряна; центры микроцитоза были поглощены на региональном уровне, к тому же не все регионы проявляли одинаковое отношение к профилактике заболевания. Оно не может быть полностью устранено, носители будут всегда. С исчезновением малярии пропадет и взаимоисключающий фактор, что спровоцирует рост заболеваемости талассемией в определенных зонах. Еще большее смещение

народов приведет к «разбавлению» болезни на все население. Все эти элементы приведут к уменьшению интереса к проблеме, и уже через несколько десятилетий идея профилактики может исчезнуть совсем.

Обязательный скрининг в мусульманских странах и программы профилактики в «поясе талассемии»

Успех стратегий, примененных на Кипре и на Сардинии, и рекомендации Всемирной организации здравоохранения стали определяющими элементами для внедрения мер устранения талассемии во многих мусульманских странах, лежащих в «поясе талассемии». Генетические и эпидемиологические исследования подтвердили большое количество носителей в Иране, в странах Персидского залива, в Пакистане, в ряде регионов Индии и на Мальдивах. Ряд документов упоминает в качестве проблемы широко распространенную практику браков между кровными родственниками во многих этих странах, где близкие двоюродные родственники женятся между собой. Выходит, что идентификация носителей и профилактика рождения больных детей не может рассматриваться отдельно от попытки снизить уровень

эндогамии. Некоторые страны по примеру Кипра ввели обязательное тестирование для выявления носителей талассемии, чтобы получить разрешение на вступление в брак. Но решение о продолжении рода, впрочем, остается за будущими супругами, в случае, если они оба носители, причем их семьи могут расторгнуть обручение.

Исследование Министерства здравоохранения Ирана, проведенное совместно с Университетским колледжем Лондона, опубликованное в 2004 году³⁵, описывает стратегию Ирана в рамках санитарной системы страны. Тест на выявление талассемии был введен наряду с другими добрачными скрининговыми программами и распространен посредством интеграции в систему народного образования. Описанная программа сложна и предполагает наличие специального состава генетических консультантов, диагностических лабораторий, включает обследование мужчин, находящихся на военной службе, контроль качества лабораторий, осуществляющих генетический анализ, создание журналов учета и компьютеризацию данных. Выявленные пары-носители могут получать генетические консультации до тех пор, пока не получают необходимых разъяснений. В среднем проводится по две встречи с каждой парой. Те, которые решают пожениться и родить детей, находятся под наблюдением. Программа была запущена в 1997 году, за первые 5 лет прошли обследование бо-

лее 2,7 миллиона пар, благодаря чему было выявлено, что в среднем 4,5 из 1000 пар находятся в группе риска. Уже первые данные программы демонстрируют значительное снижение заболеваемости талассемией.

Помимо технических аспектов программы мы наблюдаем важные культурные изменения в обществе Ирана. Доступность добрачного генетического теста помогла выявить проблемы. Многие пары отказались от вступления в брак, другие засомневались. Вырос спрос на пренатальную диагностику, что не предполагалось в начале программы из-за действующего запрета на аборты. Но в 1998 году правительство все же разрешило и пренатальную диагностику, и аборты в срок до шестнадцатой недели, в случае если у плода диагностировалась болезнь, однако для этого необходима была фетва (исламское религиозное заключение). Как следствие, это потребовало повышения уровня частных или государственных услуг по генетической диагностике хорионических ворсинок, с вытекающим созданием соответствующих государственных лабораторий, которые стали полноценно функционировать к 2001 году.

Взгляд на мир

Ежегодно в мире на свет появляются 70 000 детей, больных талассемией, а носителей насчитывается

более 270 миллионов. Это глобальная санитарная проблема, а также бизнес для продавцов диагностических систем. Тест носителя талассемии — это наиболее распространенный генетический скрининг, рекомендуемый Всемирной организацией здравоохранения, которая подчеркивает и основные проблемы, связанные с ним. До конца не ясно, всегда ли соблюдаются минимальные требования к генетическому скринингу, также мы точно не знаем результатов многих начатых или заявленных программ.

Различные доводы в пользу общего скрининга и профилактики талассемии были собраны в одну книгу, опубликованную в 2003 году под редакцией итальянского исследователя Ренцо Галанелло, руководителя Центра г. Кальяри, пришедшего на смену Антонио Као³⁶. Большой вклад в эту книгу внесла Бернадетт Моделл, считающаяся крупнейшим экспертом в данном вопросе, автор десятков статей о профилактике талассемии³⁷. В книге представлен самый подробный анализ из тех, какие я смог найти, он касается всех проблем, связанных со скринингом, в разных религиозных и культурных контекстах. Разброс похожих программ на местном и национальном уровне ошеломляет, в некоторых странах они были утверждены как обязательные: в Турции, в Дубае, в палестинском секторе Газа, на Мальдивах, в Мумбаи-Сити в Индии, в Саудовской Аравии и в Арабских

Эмиратах. Большинство этих стран имеет сильно укоренившуюся исламскую религию, поэтому, как в Иране, принятие решения было главным образом обусловлено распространением болезни и поддержкой религиозных властей, разрешивших прерывание беременности при условии возраста плода не более 120 дней, если у него была диагностирована болезнь, поскольку считается, что до рождения ребенок не имеет души. Программы по профилактике анонсировались также и в буддистских странах, но там возможность аборта исключена религией³⁸.

Как мы уже говорили, талассемия является парадигмой скрининговых программ для выявления носителей генетических заболеваний. Проблема была поднята в странах с совершенно разными культурами, религиями и социально-медицинскими условиями. В некоторых случаях выбор населения был обусловлен обязательным или почти обязательным тестированием, в других случаях тесты пропагандировались, но люди имели право выбора. Ученые проанализировали поведение и реакцию на скрининг иммигрировавших в западные страны людей, которые несли другую культуру и религию в страны, куда они прибывали, — так, например, были обследованы пакистанцы и киприоты в Англии и Канаде. Скрининг рекомендовался для прохождения школьникам-подросткам, парам до и после вступления в брак, беременным женщинам и не только.

Какие общие выводы можно из этого сделать? Можно сказать, что распространение талассемии было и остается проблемой для здоровья населения многих стран, что скрининг носителей считается подходящим инструментом для предупреждения рождения больных детей, и что этический аспект и культура населения являются главным препятствием, которое санитарные службы должны преодолеть для распространения информации и использования теста. Даже там, где тестирование не было принудительным, явка населения была высокой, и уже это способствовало снижению заболеваемости, а на Кипре и в некоторых регионах Италии заболеваемость была практически сведена к нулю.

Тестирование носителей талассемии экономически выгодно, потому что лечение болезни стоит намного дороже. В то же время программы по устранению болезни показали, что генетический скрининг не может быть отделен от важной работы, заключающейся в информировании и в просвещении, и его успех максимально зависит от культурных аспектов и от глубоких убеждений по вопросам брака, выбора партнера, продолжения рода. На деле программа скрининга носителей генетических заболеваний сегодня неотделима от возможностей пренатальной и предимплантационной диагностики при искусственном оплодотворении.

Крайне важным фактором в борьбе с болезнью является политическая поддержка. Стоимость анализа генетического теста необходимо уменьшить, программы по просвещению и информированию должны стоить дороже и поддерживаться в актуальном состоянии, даже когда восприятие болезни населением будет нивелировано в результате сведения количества больных к нулю. Есть и другие трудности, главная из которых — это «этническая» ориентация генетического теста. Но это очень глубокий вопрос, к которому мы еще вернемся.

Любая болезнь приобретает «социальный вес» по мере того, как становится заметной. Исследователи талассемии должны были сделать ее таковой. Подводная часть айсберга генетических заболеваний — это носители: здоровые люди, которые, сами того не зная, передают измененные гены, а те, в свою очередь, соединяются с мутировавшими генами другого не догадывающегося об этом партнера и становятся причиной рождения больного ребенка. Слова о том, что у некоторых народов один ребенок из 2500 рождается с муковисцидозом, не поражает наше сознание так, как это происходит, если речь идет о том, что каждый 25-й здоровый человек является носителем мутированного гена, который может передать заболевание. Даже если с количественной точки зрения эти два утверждения равнозначны. Задачей бактериологов является обнаружение источника бактерий, целью

генетиков было и остается выявление носителей. Роль поездки Сильвестрони и Иды Бьянко в дельту реки По, кампаний по идентификации носителей на Сардинии и на Кипре, скрининговых программ для населения разных стран, которые мы рассмотрим особенно подробно в связи с их значением не только для медицины, но и для антропологии, заключалась в том, чтобы показать подводную часть айсберга. Само генетическое заболевание остается довольно редким явлением, но обнаружение носителя сильно увеличивает его социальную нагрузку. Кампании по поиску носителей выполняли несколько функций, помимо уведомления индивида или пары, основная из которых — взволновать общественное мнение и, как следствие, политические круги. Но в результате получился синдром открытого моря. Когда все узнали об этом, что делать дальше? Наука и техника разработали инструменты, благодаря которым стало возможным обнаруживать носителей, выявлять больных детей еще в утробе матери, вмешиваться в процесс беременности, чтобы избежать имплантации пораженного болезнью эмбриона. Затем проблема меняет свой характер. Меры профилактики, их оценка и применение становятся выбором, обусловленным с социальной, этической, религиозной, экономической, то есть антропологической точки зрения. Кто может и кто должен принимать решения? Индивид, пара, общество? Профилактика талассемии и тех-

нологический прогресс поставили вопросы морали и этики. Любой экономический анализ говорит в пользу профилактики талассемии. Но проблема не в этом. Сегодня стало ясно, насколько большими проблемами являются религиозный, этнический и культурный аспекты для профилактики генетических заболеваний.

Италия, которая начала решать проблему устранения генетического заболевания через социальную профилактику, еще была бедной страной, с отсталой экономикой и наукой, после двух разрушительных войн, с преобладающим и сильным влиянием католицизма. Здесь полезно оценить роль католической церкви, поскольку профилактика генетического заболевания означает вмешательство в вопросы продолжения рода, выбор между отказом от рождения детей и пренатальной диагностикой с последующим вероятным абортом. Позже появится возможность искусственного оплодотворения и предимплантационной диагностики.

Отношение религиозных властей и религиозное мышление в целом оказали свое влияние на борьбу с генетическими заболеваниями, с талассемией на греко-православной части Кипра и в большей части исламского мира, но давайте посмотрим, как ортодоксальные евреи сделали свой выбор в пользу устранения болезни Тея — Сакса.

История талассемии в Италии развивалась в условиях страны, позиция которой состояла не только в открытии генетических заболеваний, но и в попытке решения целиком проблемы воспроизведения рода человеческого, чтобы не полагаться на неотвратимую судьбу или Божью волю, а иметь возможность сделать осознанный выбор. И все свершилось: от смены привычек до роли женщины в принятии решения о материнстве. История разворачивалась от энциклики *Casti connubii* (лат. «О целомудренности брака») папы Пия XI 1930 года и до постановления Европейского суда в Страсбурге по делу «Коста и Паван» в 2012 году.

Как поменялась бы картина, если бы талассемия из болезни, приводящей к скоропостижной смерти, какой она была, превратилась бы в условие жизни, которая может продлиться более 40–50 лет? Как выбор индивида, пары или санитарной политики мог бы повлиять на тот факт, что сегодня талассемия может быть вылечена пересадкой костного мозга? Пытаясь решить проблему роста ресурсов, необходимых для целей здравоохранения, мы должны задаться вопросом, не будет ли программа профилактики идти вразрез с программой поддержки больного. Если в случае с инфекционными заболеваниями программа вакцинации всегда более предпочтительна, чем программа лечения, то для генетических заболеваний данный вариант совершенно не является очевидным.

Это вопросы, к которым мы должны будем вернуться, потому что, будучи впервые поставленными в отношении талассемии, они актуальны для всех генетических заболеваний.

«Сильно будет на земле семя его; род правых благословится»

Эта строчка из Псалтыри (112:2) исторически имеет отношение к болезни Тея — Сакса, менее распространенной, чем талассемия, однако она особенно часто встречается у евреев-ашкеназов, каждый 30-й из которых — носитель. У всех других народов эта патология довольно редка, и носители там встречаются в пропорции 1 к 300. Таким образом, неудивительно, что впервые эту болезнь описал окулист из Соединенных Штатов Уоррен Тей в 1881 году, а затем невролог Бернард Сакс, обнаружив ее именно у детей евреев-ашкеназов. Эффект этой болезни разрушителен, она поражает глаза и вызывает прогрессивное разрушение нервной системы с первых месяцев жизни, в большинстве случаев приводя к скоропостижной смерти. Биология болезни сегодня хорошо изучена. Известны участвующие биохимические механизмы и выявлены вызывающие ее генетические мутации. С 1970-х годов существует тест для ее диагностирования, он основывается на из-

мерении активности одного энзима (гексозоаминидазы А, HEX-A), отсутствие которого провоцирует болезнь, препятствуя физиологической утилизации одной сложной по составу молекулы, которая, таким образом, накапливается в организме и провоцирует разрушительные процессы. Болезнь Тея — Сакса была первой, которой присвоили статус «болезни накопления». Вещества, обычно присутствующие в клетках и выполняющие важную физиологическую функцию, накапливаются, если регулярно не утилизируются для поддержания идеального уровня. Выяснив природу отвечающей за этот процесс молекулы, ученые стали измерять ее деятельность, чтобы поставить диагноз; затем они перешли к изучению деятельности энзима, необходимого для ее метаболизации; и, наконец, пришли к генетической диагностике. Для истории скрининга определяющим был тот факт, что энзимный тест позволил выявлять носителей. В то время как у больного этот энзим отсутствует, у носителей его функция сильно ограничена, но не настолько, чтобы демонстрировать симптомы. Данная болезнь имеет рецессивный характер. Это значит, что если оба родителя — носители мутантного гена, то в каждом четвертом случае у них будет больной ребенок, и этот риск присутствует при каждой беременности.

Майклу Кабаку, тоже еврею-ашкеназу, а потому равнодушному к проблеме, принадлежит идея

разработки теста, который позволил бы расширить поиск носителей болезни Тея — Сакса на все население, перейдя, таким образом, от анализа, который был ограничен тем, что мог быть проведен только с одним человеком или одновременно с небольшим количеством тестируемых, к самому настоящему скринингу. Это позволило подвергнуть тестированию всех евреев-ашкеназов в Соединенных Штатах, а затем предложить использование этого метода на сотнях тысяч человек во всем мире. Целью деятельности ученого было предложить инструмент, который мог бы помочь в профилактике этого заболевания³⁹. Преимуществом программы профилактики болезни Тея — Сакса было разграничение населения, которому предлагался тест. Приоритет отдавался евреям-ашкеназам, населявшим Северную Америку, и другим малым народам, у которых эта болезнь встречается часто: франкоканадцам и каджунам. По мнению самого Кабака, это был первый этнически ориентированный генетический скрининг. Первый эксперимент «в полевых условиях» был проведен в синагоге Бет-Эль в Бетесде, штат Мэриленд, в 1971 году, где более 1800 человек прошли тестирование. Это был успех с точки зрения явки и результатов, который позволил очень скоро повторить опыт в других еврейских конгрегациях. Первые результаты скрининга, проведенного с участием 7000 человек, позволили выявить более

200 носителей и 11 пар в группе риска⁴⁰. Впоследствии Дэвид Римойн, крупный представитель американской медицинской генетики, связался с Кабаком, чтобы начать в Калифорнии первую в Соединенных Штатах программу скрининга на государственной основе (1973), которая имела быстрый и значимый эффект, за короткое время сократив более чем на 90% количество случаев заболевания Тея — Сакса у евреев-ашкеназов. Программа скрининга носителей болезни Тея — Сакса разрослась до мировых масштабов, охватив различные сообщества евреев-ашкеназов (и не только евреев). В 1992 году были обследованы более миллиона человек и идентифицированы более 36 000 носителей и 1056 пар в группе риска. В Соединенных Штатах программа скрининга менее чем за десять лет способствовала сокращению случаев появления новых больных на 90%.

Успех тестирования посредством скрининга зависит от многих факторов, как мы уже увидели в случае с талассемией. Существуют технические аспекты, такие как разработка простого, дешевого, повторяемого теста, применимого к большому числу образцов и способного идентифицировать почти все случаи без большого количества положительных или отрицательных ошибок. Но успех программы зависит также и от того, насколько она принимается населением, на которое направлен. В случае с талассемией мы описали, как применя-

лись обязательные и почти обязательные стратегии на Кипре или в мусульманских странах с высокой частотой заболеваемости (обязательное добрачное исследование). Но в Италии обязательная или почти обязательная модель была бы неприемлема; и все же были получены высокие результаты лишь в условиях активного предложения теста в эндемических зонах. Успех скрининга носителя болезни Тея — Сакса в североамериканском еврейском сообществе не был гарантирован априори. Поэтому здесь важно отдавать отчет в особом устройстве иудейских диаспор, организованных в конгрегации или локальные общины, которые являются религиозными и культурными центрами; часто в них имеются школы, включенные в более обширные образовательные системы, но с иудейской спецификой. Эти конгрегации автономны и могут жить федеральным строем, у них есть духовные главы — раввины, которые распространяют информационные материалы, газеты, сведения. Распространение скрининга носителя болезни Тея — Сакса во многом обязано этим каналам. Это хороший пример общинной генетики, подчеркивает сам Кабак, а за ним историки и социологи медицины, такие как Рут Шварц Коуэн, Авиад Рац, Барбара Праинсак и Джил Сигел. В то время как социологи спорят по поводу того, что такое община, программа получила поддержку и развитие благодаря группам, которые себя именно так идентифици-

ровали и которые признавали существование общей проблемы. Первые скрининги были проведены в синагогах, местах осуществления культа, то есть при активном участии религиозных глав. Пропагандой занимались евреи, принадлежавшие к конгрегациям, медики-консультанты были евреями, средства, необходимые для организации и лабораторных исследований, собирались внутри еврейской общины. Возможно, преобладали такие явления, как четкое понятие о болезни в американской общине евреев-ашкеназов, довольно высокий социально-культурный уровень, возможно, даже наличие большого количества врачей, намного больше, чем у других национальных меньшинств в Соединенных Штатах. Рут Коуэн даже поддерживала идею того, что такой отклик евреев на программу генетического скрининга содержал элемент вызова нацистской евгенике и являлся аспектом «пронатальной» еврейской культуры («плодитесь и размножайтесь»), потому что в итоге скрининг носителя болезни Тея — Сакса оказал эффект (как на Кипре в случае с талассемией) освобождения от страха родить больного ребенка, обусловив рост рождаемости даже в тех семьях, где оба родителя были носителями. Первая мировая оценка этой программы располагала для анализа данными до 1988 года.

После проведения более миллиона тестов в разных странах было выявлено более 48 000 носителей и поч-

ти 600 плодов, пораженных болезнью. Но благодаря скринингу родилось более 2000 здоровых детей от пар-носителей, которые, возможно, никогда не увидели бы белого света после первого опыта родителей, переживших трагедию смерти ребенка в первые же годы жизни, разрушенной болезнью. Коуэн считает, что важно учитывать именно этот аспект, а не количество аборт из-за больного плода.

Но общинная генетика болезни Тея — Сакса на этом не заканчивается. Даже в американских иудейских кругах была нерешительность, и были пылкие религиозные и доктринерские дебаты о возможности и законности проводить тестирование методом скрининга. Если, благодаря кампании профилактики, количество случаев заболеваемости в еврейских общинах, присоединившихся к программе, быстро снизилось, то этого нельзя сказать про ультраортодоксальные группы евреев, которые не доверяли светской медицине и не признавали абортов, являвшихся на тот момент единственной доступной мерой. В этой связи необходимо упомянуть показательную историю программы «Дор Йешарим» (или «Дор Йешорим», согласно ашкеназскому произношению), чье название происходит от псалма 112 и означает «род правых» («... благословится»), ссылаясь, таким образом, на долг ныне живущих поколений перед будущими, что является немаловажным этическим аспектом.

Сегодня «Дор Йешарим» — это программа, которая ставит перед собой цель устранить ряд тяжелых генетических заболеваний, особенно часто встречающихся у евреев. Программа появилась в ультраортодоксальной среде евреев Соединенных Штатов Америки и в Израиле и сначала имела четкую идею борьбы с болезнью Тея — Сакса. У раввина Экштейна, одного из руководителей общины, в которой зародилась «Дор Йешарим», из-за болезни Тея — Сакса умерло четверо детей. Невыносимая душевная боль, которую он испытывал, привела его к мысли о том, что необходимо принять личное участие в борьбе с болезнью. Не одобряя перспективу пренатальной диагностики, в то время ограниченной одним лишь амниоцентезом, который мог повлечь поздний аборт, недопустимый по иудейским канонам, Экштейн придумал обязательную систему добрачной диагностики⁴¹. Генетический тест предлагался для прохождения членам группы, идеологически сильно сплоченным и придерживающимся строгих правил в отношении брака. Все союзы должны получить одобрение глав общины, прежде чем приступить к свадебному обряду. Итак, программа «Дор Йешарим» предусматривает, что главы общин должны потребовать от всех своих адептов пройти генетическое тестирование, чтобы знать, являются ли они носителями болезни. Однако участнику тестирования результаты не сообщаются.

Будущие молодожены должны проверить свою генетическую совместимость, для этого им предлагается как можно скорее, и обязательно до вступления в половые отношения, связаться с духовным центром. Данная процедура абсолютно анонимна, при ее прохождении личного контакта не происходит. Людям присваивается идентификационный код, хранящийся у участников программы и централизованно связанный с результатами генетического анализа. Пары должны сообщить этот код по телефону в духовный центр и ожидать ответа. Все следует железной моральной логике. «Дор Йешарим» не хочет, чтобы кого-то заклеямили или отделили от общества: поэтому ни одному человеку не сообщается его собственный генетический дефект. Если оба потенциальных молодожена являются носителями генетических мутаций, провоцирующих болезнь Тея — Сакса (правда, сейчас программа включает также и другие заболевания), то они сами и их семьи должны постараться создать другую пару с «совместимым» партнером. Таким образом, тест не направлен на одного человека. Это генетическое тестирование пары, которое служит не для информирования индивида о его собственном генетическом состоянии, а для стимулирования евгенистических браков. Барбара Праинсак и Джил Сигел называли это рождением «генетики пары» с очевидными социологическими последствиями⁴².

Начало деятельности «Дор Йешарим» не было лишено противоречий, программа неоднократно подвергалась критике, в основном касающейся личного права лица, подвергающегося генетическому тесту, знать результат анализа и решать, как распоряжаться своей жизнью. Обязанность сообщать генетическую информацию сегодня является принципом, установленным во многих странах, где было бы невозможно выполнять подобные тесты без сообщения их результатов. Социолог в области медицины, израильтянин Авиад Рац упрекал программу «Дор Йешарим» в том, что люди подвергаются риску клеймения, которого она стремилась избежать. В относительно узком и закрытом кругу нетрудно понять, почему некоторые пары расходятся, их идентифицируют как носителей генетических заболеваний. Само по себе наличие мутированного гена у носителя приравнивается к болезни, и внутри небольшой общины речь идет именно о клеймении. Обнаружение одного носителя накладывает клеймо на целую семью, подозреваемую в сокрытии болезни, которая рано или поздно, как это происходит с рецессивными генетическими заболеваниями, проявится. И это один из наиболее тревожных аспектов генетического скрининга. Многие помнят, что именно страх подобного рода создавал большие трудности для распространения скрининга талассемии в пакистанской общине в Англии. Человек, идентифицированный как «носитель»,

считался практически больным, и ему было очень трудно найти себе пару.

Опыт «Дор Йешарим» ставит проблему культурного превосходства группы над правом индивидуума знать о себе. Группа решила устранить болезнь и придумала способы сделать это, не нарушив собственную этическую логику. Члены группы не могут позволить нанести вред будущему поколению. Это вполне в духе того аспекта этики евреев, который приписывает человеку роль в создании мира после того, как ему было положено божественное начало. Человек имеет право пользоваться благами, в его власти изменить природу, чтобы избежать болезни. Отсюда преобладающее объединяющее этическое видение, которое состоит в создании благоприятных условий будущим поколениям, вплоть до разрешения, в некоторых случаях, аборта. Поэтому генетические тесты и возможность их использования для общего скрининга много обсуждались в документах по еврейской этике, как правило, с одобрением. Знание того, что ты являешься носителем болезни, которая может быть генетически передана, — это честно с точки зрения человечности, и необходимо обязательно сообщать эти сведения человеку, собирающемуся вступить в брак⁴³. Даже если отвлечься от феномена «Дор Йешарим», существует еврейский этический фундамент, признанный многими раввинами, хоть и не универсальный, который присваивает человеческому

существу право вмешиваться в природные явления, вплоть до возможности, в страхе перед опасностью, предотвратить рождение. Еврейская традиция не присваивает плоду божественности человеческой жизни в первые недели после его зачатия. Оплодотворенная яйцеклетка в пробирке не может считаться человеческой жизнью до тех пор, пока она не будет принята маткой. Профилактика тяжелого заболевания и даже рождения тяжелобольного ребенка не только допустима, но и, честно говоря, желательна, и этого нужно активно добиваться. В ходе дискуссий был сделан вывод, что необходимо учитывать возраст и условия, в которых должен выполняться тест. Не слишком юные — эмоциональность молодых людей могла навредить; не при беременности, за исключением условий, угрожающих здоровью женщины. Лучше, если это зрелые молодые люди, способные понять значение теста и задумывающиеся о том, чтобы стать родителями.

Здесь мы видим существенную разницу в подходе по сравнению, например, с общиной амишей, которые тоже страдают от ряда генетических заболеваний и с которыми было проведено множество исследований. Но этический выбор амишей — не вмешиваться в ход мироздания.

Очень большую популярность «Дор Йешарим» получил в ультраортодоксальной еврейской общине,

и созданная из-за болезни Тея — Сакса программа расширила свое действие и на другие генетические заболевания, часто встречающиеся среди евреев-ашкеназов, как можно увидеть на их веб-сайте. В Соединенных Штатах появились новые инициативы. Консорциум генетических заболеваний евреев (Jewish Genetic Disease Consortium) способствует распространению знаний о генетических заболеваниях, поражающих евреев разного происхождения, и предлагает ряд тестов для выявления носителей. Затем появилось множество других предложений, направленных на изучение и профилактику генетических заболеваний, преобладающих у евреев другого происхождения, например, у иранских евреев. Существует много местных инициатив, предлагающих генетическое тестирование на выявление «еврейских заболеваний», например, как это происходит в Чикаго, где изыскивают финансовую помощь, чтобы сделать тест более доступным.

Было неизбежным то, что успех профилактики болезни Тея — Сакса получил резонанс в Израиле, где распространение генетических тестов нашло беспрецедентную для восточного мира поддержку и стало элементом санитарной политики, проводимой министерством здравоохранения. Но давайте углубимся в анализ программы профилактики генетических заболеваний в Израиле, предлагаемой не только еврейскому населению, но и национальным

меньшинствам страны, таким как друзы или бедуины, у которых встречаются довольно специфические генетические заболевания.

Новые социологи в области медицины⁴⁴ проанализировали «Дор Йешарим», чтобы проследить культурные причины, обусловившие применение и успех программы. Современные социологи «общинной генетики», или «геномики общественного здравоохранения», изучили особенности предложения генетических тестов, их принятия, способов распространения научного знания и техники генетики, подчеркивая, насколько определяющими являются культурные аспекты общин, на которые направлен тест, пронатальность, принятие аборта в случае необходимости, структура семьи и эндогамия, роль женщины в социуме и семье. Пример «Дор Йешарим» имеет свою ценность. Речь идет об одном генетическом исследовании самоопределившегося населения. Доминирующими элементами являются принадлежность к группе, идеологическая и религиозная связь. Программа является обязательной, но внутри группы, которая признает некую систему правил, из нее, при желании, можно выйти. «Дор Йешарим» — это точка пересечения религиозных доктрин и современных технологий, потому что иудаизм, так же как и исламизм, допускает как искусственное оплодотворение, так и ранние аборты. Религиозные власти столкнулись с проблемой

счастья и боли в эпоху, когда стало возможным создавать их технологически. В любом случае, это привело к необходимости дать определение в самых конкретных терминах таким понятиям, как тяжелое заболевание, начало и конец жизни, отношения человека с природой, с божественным, роль человеческого существа в создании самой природы. Но и гражданские власти не остались в стороне от проблем, основная из которых — это вопрос дозволенного предела профилактики, что лично мне кажется фундаментальным в генетике.

Семейная вегетативная дисфункция и не только

Результат профилактики болезни Тея — Сакса имел большое значение, поскольку он убедил исследователей, пациентов и политиков в области здравоохранения в том, что генетический скрининг носителя имеет большой потенциал. Скрининг носителя талассемии или серповидно-клеточной анемии основывался не на генетических технологиях, которые появились позже, а на гораздо более простых исследованиях. Если профилактика талассемии представляет собой модель всех случаев скрининга носителей генетических заболеваний, то профилактика болезни Тея — Сакса — это парадигма этнически ориентированного

скрининга и скрининга, основанного на генетических технологиях. Непосредственные последствия можно разделить на два направления. Первое, как мы увидим дальше, — это создание очень благоприятной почвы для скрининга носителей в Израиле, где бо́льшая часть населения является евреями ашкеназского происхождения. Второе — это распространение программ генетической профилактики на североамериканскую еврейскую общину, а также исследования групп евреев другого происхождения, например, потомков средневосточных или испанских евреев, называемых сефардами.

Семейная вегетативная дисфункция была обнаружена в 1949 году двумя американскими врачами, Райли и Деем, чьими именами она сначала была названа. Эта болезнь поражает нервную систему. Пациенты не чувствуют боли кожей и страдают от отсутствия регуляции симпатической нервной системы, которая контролирует бо́льшую часть нервной регуляции внутренних органов. У таких людей могут наблюдаться самые разные симптомы, но характерным для них является то, что они не чувствуют боли и «не плачут», поскольку у них отсутствует нервная регуляция, которая стимулирует выделение слез. Болезнь является тяжелой, немногие доживают до зрелого возраста. Пять детей, у которых была обнаружена болезнь, были ашкеназами. У этой группы евреев носителем явля-

ется примерно каждый 27-й (болезнь встречается примерно с той же частотой, что и муковисцидоз у восточных народов, как мы увидим далее), и на каждые 3600 новорожденных приходится один больной ребенок. Как и в случае с другими генетическими заболеваниями, важную роль для развития исследований и лечения этой болезни сыграло создание ассоциации родителей, появившейся в 1951 году, — Ассоциации семейной вегетативной дисфункции (Dysautonomia Association), являющейся сегодня фондом (Foundation). Первый клинический центр для лечения этого заболевания появился в 1969 году благодаря доктору Алисии Аксельрод и нью-йоркскому фонду. Даже в этом случае централизация лечения и высокий уровень специализации привели к значительному повышению выживаемости пациентов. Решающим стал 1993 год, когда был открыт ген, ответственный за развитие этой болезни, что позволило распространить генетический тест для идентификации носителей. По опыту, полученному в результате борьбы с болезнью Тея — Сакса, стали стимулировать программы скрининга, которые вошли также в проект «Дор Йешарим». В 2004 году Американский колледж акушеров и гинекологов (American College of Obstetricians and Gynecologists) порекомендовал тест семьям, находящимся в группе риска, то есть в которых уже встречался случай заболевания, но Фонд, согласно информации с его

веб-сайта, распространил кампанию по скринингу и на других людей, и поиск носителей показал, что эта болезнь входит в группу болезней, которые чаще всего поражают представителей общины евреев-ашкеназов. Результаты кампании по скринингу были получены быстро: снижение случаев заболеваемости почти на 90%. В Соединенных Штатах болезнь практически исчезла, количество больных снижается и в Израиле. В 2009 году в крупнейшем медицинском журнале *New England Journal of Medicine* автор Баррон Х. Лернер процитировал историка медицины Сьюзен Линди:

«Если семейная вегетативная дисфункция исчезнет, [это будет значить, что] ряд социальных и технологических инноваций сначала сделают болезнь видимой, а затем снова сделают ее невидимой»⁴⁵.

Но следующая волна программы профилактики болезни Тея — Сакса пошла дальше. Сайт, посвященный генетическим болезням евреев (JewishGeneticDisease.org), информирует о том, что в Соединенных Штатах половина евреев-ашкеназов могут считаться носителями одной из 19 наследственных болезней, которые встречаются у них особенно часто, и что существует ряд других заболеваний, поражающих представителей общины сефардов; в связи с этим предлагается скрининг по 38 заболеваниям, которые могут быть обнаружены в результате комплексной диагностики

в лаборатории Медицинского центра горы Синай (Mount Sinai Medical Center), и к которым могут быть добавлены другие болезни. Целью проекта является устранение всех этих заболеваний посредством осведомленности, осознания и правильного выбора для продолжения рода.

В 2010-х годах Дэвид Римойн и Майкл Кабак начали новую программу, направленную на американскую еврейскую общину персидского происхождения, в которой была сильно развита эндогамия и которая происходила из очень ограниченной географической зоны, остававшейся изолированной на протяжении более 2000 лет. Эти факторы способствовали высокой частотности генетических заболеваний у данной группы людей^{46, 47}.

История контроля болезни Тея — Сакса, если оценивать ее с точки зрения новой парадигмы превентивной медицины, демонстрирует успех использования генетических технологий и непринудительных методов профилактики, с помощью которых распространялась информация о тестах на выявление носителей в группе, четко осознающей свою этническую и культурную идентичность. Успех данного метода позволяет признать его удачной моделью генетической профилактики наследственных заболеваний. Конечно, это поднимает вопрос этнического скрининга и проблему приемлемости или

неприемлемости в разных культурах этномедицины, которую иногда называют рискованной практикой расистского характера. Этот аргумент имеет большое значение для генетики заболеваний, и нам неоднократно придется принимать его во внимание.

Победить муковисцидоз?

До сих пор мы рассматривали заболевания, в отношении которых была поставлена цель профилактики. Кто-то решил, что болезнь Тея — Сакса или талассемия должны быть устранены, что должна быть сделана попытка информирования населения или отдельных групп, находящихся в зоне генетического риска, и что должны быть применены точные стратегии по научению и предупреждению. В зависимости от условий, эта роль выполнялась либо государством, либо научным сообществом, либо религиозными властями, либо группой генетиков. Основания для этого были самые разные и часто взаимосвязанные. Некоторые из них носили этический характер: какое право мы имеем давать жизнь, полную боли? Согласно какому праву или долгу человек вмешивается в природу или в божественную, непостижимую для нас волю? Экономические аргументы утверждают, что когда болезнь стоит дорого в денежном выражении, когда существует риск потребления ресурсов, кото-

рые не могут быть гарантированы, то необходимо по возможности предотвратить ее. Это рассуждение может быть еще более сложным. Если бы государство не хотело вмешиваться в желания человека, но хотело бы обеспечить поддержку больным людям, то его обязанностью было бы проинформировать о риске появления на свет больного ребенка и ожидать, что последует осознанный выбор, плод философского и религиозного убеждения, который государство не может сделать за гражданина, также как не может и повлиять на него. Стратегии по профилактике тяжелых генетических заболеваний применялись при поддержке правительства, пусть и не всегда в принудительном порядке, при этом прослеживалась четкая связь между предпосылками и целями. На первый взгляд, то, что происходит с муковисцидозом в Италии и в других уголках мира, кажется совершенно другим. Важно постараться понять причины, по которым мы отдаляемся от модели выбора или принудительных или рекомендуемых санитарных решений. Мы стали ближе к тому, чтобы предлагать тест напрямую индивидам или парам через каналы, которые мы хотели бы исследовать, в надежде понять, каким может быть сегодня социальное влияние генетических знаний. Научная и генетическая «грамотность» многочисленного населения, конечно, очень низка, и тому есть множество примеров. Но, возможно, мы столкнулись с последствиями «гене-

тизации» общества, которая произошла пока еще не известными нам путями.

Мой интерес к эпидемиологии муковисцидоза и к результату генетического тестирования всего населения обусловлен наблюдением за случаями, с которыми пришлось иметь дело в Центре муковисцидоза в регионе Венето. Это привилегированное место, поскольку специализируется исключительно на данном заболевании и является самым крупным не только в Италии, но и, возможно, во всей Европе. В начале 1970-х годов в Венето был сделан первый в Италии и один из первых в мире неонатальный скрининг муковисцидоза. Более чем за 40 лет Центр в Венето обзавелся очень детальными и точными эпидемиологическими данными, которые позволяют оценить значимость эпидемиологических изменений, в том числе небольших, за относительно короткое время.

Многое изменилось с тех пор, когда муковисцидоз был описан впервые, в 1930-х годах, примерно в одно и то же время американским патологоанатомом Дороти Хэнслайн Андерсен и итало-швейцарским педиатром Фанкони. Сначала болезнь распознавали по сильному недоеданию, которое наблюдалось у детей уже с первых недель жизни. Маленькие пациенты умирали от истощения, потому что их организм не был способен усваивать

жиры, которые для того, чтобы кишечник их впитал, должны быть подвержены воздействию ферментов, производимых поджелудочной железой. Болезнь сильно поражает этот орган еще у зародыша, по этой причине сначала она была описана как кистозный фиброз поджелудочной железы. После того как была выяснена генетическая природа заболевания, стало понятно, что оно затрагивает множество органов, в основном легкие. После установления диагноза дисфункция поджелудочной железы может быть компенсирована посредством употребления ферментов животного происхождения, таким образом, недоедания в большинстве случаев можно избежать. Но прогрессирующая легочная недостаточность является причиной постоянных инфекционных заболеваний по причине аномально плотных и вязких бронхиальных выделений. Отсюда и другое название этой болезни: муковисцидоз. Сегодня мы знаем механизм, ответственный за поражение не только поджелудочной железы и легких, но и других органов, например печени. Его открыл ученый Пол Квинтон, тоже имевший эту болезнь.

В конце 1980-х годов кистозный фиброз — или муковисцидоз — был одной из первых болезней, у которой были выявлены генетические мутации, благодаря объединенным усилиям нескольких американских и канадских лабораторий, хотя на самом деле это было больше похоже на необычное многонацио-

нальное научное приключение, в котором приняли участие исследователи из разных стран (Польши, Израиля, Китая), что в те времена могло произойти, пожалуй, только в Северной Америке. Казалось, что это открытие приблизило к нахождению лечения. В те же годы расширились возможности генной терапии, для которой муковисцидоз казался прекрасным кандидатом. Но не так-то просто ввести в клетки бронхов здоровый ген, заставив его проникнуть в молекулярные системы, которые должны привести к требуемой цели. Генная терапия сегодня является одним из возможных путей лечения, но в случае с муковисцидозом быстро стало понятно, что этот путь будет очень тернистым, если не сказать невозможным. В последующие годы поиски были направлены на медикаментозные пути лечения, и лишь недавно были разработаны лекарства, обещающие изменить судьбу больных, даже если до полного успеха пройдет еще много времени.

Интерес к муковисцидозу как социальной болезни зависит от относительной частоты этой болезни у народов, генетически определяемых как «кавказские»⁴⁸. В основном причиной смертности в раннем возрасте является эта генетическая болезнь. По статистике, один новорожденный из 2500–3000 поражен муковисцидозом. Это значит, что каждый год в Италии рождается 200–250 больных детей. Возможно, единственным примером в нашей стране является закон

1993 года, который признает социальную опасность этой болезни и стимулирует распространение знаний о ней, лечение и стратегии по профилактике. По модели талассемии были учреждены региональные центры муковисцидоза, решающие комплексные задачи помощи больным, поиска решений, проведения эпидемиологических исследований и принятия мер на уровне населения. В отличие от талассемии, когда переход национального здравоохранения на региональный уровень обозначил конец унифицированной стратегии центров талассемии и их скорое исчезновение, региональные центры муковисцидоза продолжают пользоваться унифицированным статусом во всей стране, они координируются в рамках научного сообщества и действуют сообща с Лигой борьбы с муковисцидозом, созданной по инициативе пациентов и их семей.

С годами оценка тяжести муковисцидоза менялась. Когда-то дети умирали, немногие могли достигнуть зрелого возраста. Но в ситуации наметился прогресс благодаря ряду обстоятельств. Сегодня болезнь можно диагностировать на ранних стадиях, во многих странах и почти во всей Италии существуют программы скрининга новорожденных, позволяющие выполнять диагностику в первые недели жизни. Даже при отсутствии специальной терапии лечение оказывает все больший эффект. В наиболее тяжелых случаях, как крайняя мера, альтернативой может

служить пересадка легких, которая может значительно продлить жизнь. Но с повышением качества диагностики был сделан вывод, что существуют относительно легкие формы, и что речь не идет непосредственно о детской болезни. В настоящее время несколько случаев диагностировано у взрослых. Все это привело к тому, что оценка выживаемости на сегодняшний день намного выше, чем считалось ранее. Многим пациентам больше 40 лет. Согласно расчетам, в ближайшее десятилетие более 60% пациентов достигнут зрелого возраста и больные смогут прожить более 50–60 лет. К тому же во многих случаях качество жизни сегодня относительно высокое. Все эти изменения произошли благодаря переходу от диагноза, ставящегося на основе симптомов, что выявлялось только у наиболее тяжелых пациентов, к диагнозу на основе генетики и молекулярных исследований, с помощью которых можно распознать болезнь даже у людей с минимальными симптомами. Распространение неонатального скрининга привело к тому, что сейчас муковисцидозом признаются формы заболевания, которые в прошлом таковыми не считались.

Муковисцидоз — это хороший пример того, как болезнь, вызванная одним-единственным геном, может быть генетически сложна и иметь самую разную клиническую тяжесть. Известные мутации гена многочисленны: сегодня мы близки к тому, чтобы

распознавать порядка 2000 из них. Не все имеют одинаково тяжелые последствия, и это объясняет, например, почему у некоторых пациентов не наблюдается дисфункция поджелудочной железы, а только легочная недостаточность; почему у одних симптомы проявляются с рождения, а у других — в зрелом возрасте. Известны случаи, когда диагноз ставился пожилому человеку после того, как болезнь была обнаружена у внука. Нередко встречаются больные братья, которые, унаследовав одни и те же мутации гена от родителей, имеют разные формы заболевания: один тяжело болен, в то время как другой ведет почти нормальный образ жизни. Это можно объяснить тем, что братья не являются совершенно идентичными, и даже получив от родителей одни и те же мутации гена муковисцидоза, они могут быть очень разными в том, что касается остального генетического наследства. Болезнь может протекать очень похожим образом только у идентичных близнецов. Этот феномен известен уже давно. Несколько членов одной семьи могут быть поражены одной и той же болезнью, но разной тяжести. Активность других генов, называемых генами-модификаторами, может влиять на выраженность какого-либо признака. Существование генов-модификаторов может только допускаться, но не может быть доказано. Известно, что они должны быть, но точно неизвестно, какие они. Случай моногенного заболевания, чье клиническое выражение

модулируется генами-модификаторами, отличается от случая полигенного заболевания, происхождение которого зависит не от мутаций в одном лишь гене, а от более сложной генной структуры. Эти открытия осложняют картину, поскольку свидетельствуют о скудном генетическом детерминизме даже в случае моногенных заболеваний, таких как те, которые мы до сих пор обсуждали.

Не будем вдаваться в технические детали, главное — учитывать эти понятия, задумываясь о стратегиях профилактики муковисцидоза. Классическая генетика Менделя была скорее детерминистской: каждый ген ответственен за какую-либо функцию: «один ген — одна болезнь». Подобные примеры существуют, и, по счастливой случайности, генетика позволила Менделю понять принцип генетической передачи некоторых признаков гороха, который позже лег в основу объяснения генетики животных и человека. Но, как это часто случается, скоро выяснилось, что реальность намного более сложна. Генетика высших организмов намного менее детерминистская, чем о ней думают. В ней не существует простой и прямой связи между генетической мутацией и тяжестью заболевания, которое она провоцирует. Во многих человеческих болезнях кажущиеся простыми признаки имеют сложное и непредсказуемое выражение. Если бы муковисцидоз был тяжелым заболеванием с детства, со смертно-

стью в раннем возрасте, с таким течением болезни, которое возможно лишь замедлить, отсрочив смерть на 5–10 лет, при этом стоимость лечения была бы обременительной, немногие сомневались бы в необходимости ее профилактики. Но нужно ли таким же образом предупреждать и формы, совместимые с (почти) нормальной жизнью, которые обнаруживались бы только у взрослых людей?

Располагая очень точной эпидемиологией по региону Венето, в Центре Вероны мы заметили, что в начале 2000-х годов количество больных новорожденных стало значительно сокращаться. До этого на протяжении многих лет их количество оставалось стабильным, на среднем уровне (примерно один больной ребенок из 2750 новорожденных), но теперь их стало меньше. Учитывая, что речь идет о редком заболевании, не так-то просто установить частотность, потому что достаточно нескольких случаев, чтобы спровоцировать сильную изменчивость от года к году. Сначала мы были встревожены, думая, что что-то перестало работать в сложной системе диагностики при рождении. Длившаяся несколько месяцев проверка всех аналитических и статистических аспектов убедила нас в том, что данные были реальными и что их надо было внимательно контролировать на протяжении длительного времени. Мы сравнили эту статистику с данными по другим регионам мира, чтобы понять, присут-

ствуем ли там аналогичное явление, и встретили его в Бретани, регионе Франции, с которым мы легко могли сравнить данные, учитывая схожесть наших систем санитарного надзора. В обоих регионах наблюдалось сопоставимое сокращение заболеваемости, но в Бретани это явление приписывалось пренатальной диагностике, то есть абортам, которые система сбора данных региона Венето если не исключала, то, во всяком случае, подвергала сомнению. Потребовалось еще несколько лет наблюдения и внимательного анализа данных по региону, чтобы понять, что мы столкнулись с неожиданным и сложным явлением⁴⁹.

Итак, заболеваемость муковисцидозом уменьшалась в регионе, но явно неравномерно в двух больших зонах: на западе Венето количество больных новорожденных оставалось стабильным по сравнению с предыдущим десятилетием, в то время как на востоке региона муковисцидоз практически исчез. Найти объяснение было непросто, но, совместно с Карло Кастеллани, руководителем программы Региональной системы неонатальной диагностики, мы пришли к выводу, что данный факт мог стать результатом проекта скрининга носителей, осуществляемого генетиками Падуанского университета, которые несколькими годами ранее начали программу, открытую для всего населения, независимо от наличия болезни в семье. Это был

настоящий скрининг носителя с внушительным покрытием за несколько лет. Программа была расширена на ряд государственных или частных лабораторий восточной части Венето, и в последующие годы ей удалось покрыть население численностью почти 200 000 человек, выявив некоторое количество пар, находящихся в группе риска. Принятые этими парами решения по поводу продолжения рода нам неизвестны, но конечным результатом стало предупреждение рождения нескольких десятков больных детей, которое могло произойти в течение нескольких лет. Это был первый важный сигнал возможности существенного сокращения, если не полного устранения, посредством легкодоступного генетического теста, генетической болезни, которая является наиболее распространенной причиной ранней смертности в западном мире.

Здесь необходимо немного углубиться в подробности дискуссии по поводу теста носителя муковисцидоза, чтобы понять, что же на самом деле произошло в Венето.

В отношении муковисцидоза, как и других генетических заболеваний, скоро стало понятно, что больные люди были лишь верхушкой айсберга, состоявшего из огромного количества носителей. У народов с кавказской генетикой примерно каждый 25-й житель является носителем мутации, способной

спровоцировать муковисцидоз. Сегодня мы знаем, что количество мутаций гена очень велико, однако существует относительно небольшая группа генов, которая отвечает за подавляющее большинство установленных случаев заболевания. Можно еще сильнее сузить круг на примере некоторых народов, учитывая, что болезнь вызывается достаточно ограниченным количеством мутаций. Таким образом, программу генетического скрининга нужно ориентировать на поиск не всех возможных мутаций, а лишь нескольких десятков. Сегодня технически несложно и недорого сделать так, чтобы предложение этого теста населению было экономически оправданно. В некоторых случаях, например, на севере Европы, достаточно было бы найти одну-единственную мутацию, чтобы идентифицировать более 90% носителей. Как и в случае с талассемией, можно утверждать, что затраты на программу скрининга в предзачаточный период с лихвой оправдали бы затраты на лечение болезни. Но необходимо подчеркнуть, что подобная программа была бы ограничена тем, что не искала бы все известные мутации, следовательно, некоторое количество диагнозов осталось бы в стороне, и здесь возникает проблема.

Дискуссия по вопросу пользы тестирования носителя муковисцидоза, распространенного на все население, была оживленной, но преждевременной. Именно те два принятые нами во внимание факто-

ра — большое количество мутаций и трудно предсказуемое соотношение мутаций/болезней — вызвали состояние настороженности. Даже информируя население о существовании теста на выявление носителя, ни одна из крупных научных компаний, специализирующихся на муковисцидозе, не рекомендует его распространение, как можно легко заключить из посещения сайтов американского фонда муковисцидоза CF Foundation, английского центра муковисцидоза UK CF Trust, французского центра по борьбе с муковисцидозом Vaincre la Mucoviscidose и т. д. Самым спорным аспектом является то, что если распространять тест на выявление носителя муковисцидоза, то последующая и необходимая генетическая консультация будет очень сложной. Лишь 20–30% форм муковисцидоза характеризуются быстрым развитием в детстве; болезнь была когда-то смертельной в раннем возрасте, но сегодня редко встретишь ребенка, умирающего от нее. В некоторых случаях необходима пересадка легких в молодом возрасте. Несмотря на отсутствие конкретного лечения болезни и соответствующих лекарств для исправления генетического дефекта, во всяком случае пока, выживаемость заметно повысилась, и качество жизни существенно улучшилось. Многие женщины, несмотря на наличие у них муковисцидоза, имеют детей, многие больные вступают в брак, работают, и все это не просто предсказать, основываясь на генетике. Можно говорить лишь

о возможности, но довольно общими словами. Эти доводы подразумевают вопрос: почему в среде, где есть муковисцидоз, общий тест рекомендуется с осторожностью? Было опасение, что такой тест мог поднять больше вопросов, чем ответов. Ограничения также присутствовали при рекомендации «каскадного» теста в семьях, имевших высокую вероятность быть носителями той же мутации, что и больной и его родители. Эта система характеризуется прямоотой и простотой, но может оказаться не слишком эффективной в том, что касается эпидемиологии болезни у целого населения. Чтобы искоренить болезнь у более многочисленного населения, необходима программа общего скрининга.

Анализ произошедшего в регионе Венето — это отличный пример для социологии медицины. В этом регионе годами сосуществовали две разные стратегии. Территория относительно небольшая и однородная в культурном аспекте, что делает допустимыми различные исследования, направленные внутрь территории. Стратегия, применявшаяся на западе, диктовалась региональным центром муковисцидоза, официально основанным и базирующимся в Вероне, который поддерживал только каскадный скрининг. Превалирующая на востоке стратегия, следуя по пути программы, начатой в Падуе, проводила тестирование всех желающих. Когда медицинские знания применяются к какому-либо населению,

необходимы не только технические стратегии. При наличии одинаковой технической информации поведение и последствия могут быть разными. Региональный центр муковисцидоза, сильно вовлеченный в «официальный» спор, который ведется в международных научных сообществах, многие годы придерживался позиции нераспространения тестирования носителей на все население. На востоке, наоборот, находился крупный университет, чей интерес к муковисцидозу был побочным, но при этом он располагал генетическими лабораториями, способными начать программу скрининга населения. Предполагаю, что именно относительное отчуждение от дебатов на тему муковисцидоза и свобода от культурных связей, из-за которых многие центры в итоге приспособились к доминирующей идее вместе с их технологическими мощностями в развитии программы, привело Падуанский университет к тому, чтобы предложить программу и скрининг тысячам пар.

Потребовались постоянные и детальные данные, которые затронули целый ряд региональных лабораторий, чтобы прийти к заключению, что в восточной части региона Венето массово предлагался тест на выявление носителя, и что существовало множество лабораторий, где было возможно пройти тестирование. Благодаря их сотрудничеству мы пришли к выводу, что снижение заболеваемости муковисцидозом

было пропорционально количеству выполненных тестов на выявление носителя. Чтобы составить полную картину, мы рассчитали, что за 15 лет на востоке Венето было проведено более 80 000 тестов, в результате которых были выявлены 82 пары носителей заболевания, в то время как на западе было предложено 2500 тестов, которые выявили 9 пар. Количество больных новорожденных отражает эти данные. На сегодняшний день насчитывается почти 200 тысяч выполненных тестов.

Но через какие каналы тест, предложенный Падуйей, достиг населения и распространился? Вопреки тому, что мы знаем о талассемии и о болезни Тея — Сакса, кампании не проводились, не было распространения информации в школах о болезни и о риске ее передачи, не было выступлений государственных санитарных, гражданских или религиозных властей. Органы здравоохранения не имеют никакого отношения к данному явлению. На востоке Венето не существует даже сети генетических консультаций или учреждений, которые некоторое время назад назывались центрами планирования семьи, которые могли бы способствовать распространению информации о тестировании. Кроме того, необходимо сказать, что существовали и другие лаборатории в Италии, которые осуществляли поиск носителей муковисцидоза, но только в Венето результат был настолько значительным, что

привел к существенному снижению заболеваемости. К сожалению, не существует данных для того, чтобы утверждать, был ли в Венето получен тот же результат в отношении других генетических заболеваний. Конечно, в Италии было отмечено сокращение случаев синдрома Дауна, но здесь речь идет о пренатальной, а не о предзачаточной диагностике, которая осуществляется совсем иными способами. Я думаю, что будет логично задать вопрос: какие каналы были задействованы для достижения таких результатов на востоке Венето? Наличие лабораторий, способных выполнить тест, его практически бесплатная доступность, конечно, сыграли свою роль. Многие считают, что информация распространялась неравнодушными к проблеме акушерами, но тогда получается, что в Венето таковых больше, чем в остальной части Италии.

Позволю себе предложить другое объяснение, которое учитывает роль Ассоциации Венето по борьбе с муковисцидозом. Эта ассоциация широко представлена на востоке Венето, больше, чем на западе, и предлагает в регионе ряд инициатив, охватывающих несколько тысяч человек ежегодно. Формально Ассоциация не занимает позицию в пользу теста на выявление носителя, но играет роль в распространении информации о болезни⁵⁰. Думаю, что населению восточного Венето, по исключительно локальным причинам, был предоставлен некий объем инфор-

мации, который повысил их осведомленность о патологии. Поэтому многие пары просят или легко соглашаются на предложение пройти генетическое тестирование, чтобы принять решение о рождении детей. Все это надо бы проверить. Здесь напрашивается еще один вопрос: захотят ли те же пары пройти тестирование на наличие других генетических заболеваний, или муковисцидоз является главной и единственной причиной их беспокойства? Хорошо было бы провести опрос среди акушеров или взять интервью у пар, прошедших тестирование. Получить данные будет не так уж сложно; существует множество исследований, оценивающих факторы, обуславливающие принятие или отказ от генетического тестирования. Все это имело бы большой интерес и могло бы привести к обсуждению темы спонтанного распространения научных знаний среди населения. Следовательно, косвенно мы должны затронуть такие темы, как распространение «генетической грамотности» и «генетизация» общества, по поводу чего существует множество споров среди современных социологов в области медицины, но, кажется, ими сильно пренебрегают в Италии. Нам стоит подумать о том, чтобы прямо предлагать публике генетические тесты, хоть это и является проблемой, несмотря на то что тема сегодня витает в воздухе. Мы должны также затронуть тему «либеральной генетики» и сопоставить ее с управляемой генетикой, а также тему того,

кто же все-таки должен принимать решения в стратегиях народной генетической медицины: система государственного здравоохранения, индивид, или же необходимо подумать о других моделях, таких как «генетические сообщества» или «коллегии граждан»? Об этом мы поговорим в следующих главах. Вопрос родился из сравнения того, что уже было сказано про муковисцидоз, и того, что до этого было написано про талассемию или болезнь Тея — Сакса.

На востоке Венето из-за стечения благоприятных обстоятельств сложилась ситуация, которая привела к высокой спонтанной популярности у населения генетического теста, предложенного через «неофициальные» каналы. Мы зададимся вопросом: было ли данное явление действительно спонтанным и самотечным, или же существуют некие заинтересованные силы, «управлявшие» им. И кто это? Наука? Общество? Семьи больных? Система государственного здравоохранения? Почему мы должны делать это? Потому что болезнь стоит денег? Для будущих поколений? Чтобы уменьшить тяжесть несчастья? Чтобы избавиться от боли? Мы не можем сказать, что произошло в Венето, с точки зрения репродуктивного выбора населения. В других странах предложение теста на выявление носителя муковисцидоза, конечно, ориентировано на пренатальную диагностику. Мы входим в эпоху утверждения предимплантационной диагности-

ки и искусственного оплодотворения. До сих пор в Италии этот путь был прегражден знаменитым Законом № 40, по которому, однако, мы наблюдаем юридические послабления.

И последнее. Рекомендация того же Американского колледжа акушеров и гинекологов о прохождении генетического теста в предзачаточный период либо в состоянии беременности на предмет наличия наиболее распространенных мутаций муковисцидоза, быстро способствовала сокращению количества новых больных. Конечно, недостаточно информировать, необходимо преодолевать барьеры, которые могут ограничить доступ к тестированию. В Соединенных Штатах это делается посредством кампаний по страхованию. В Италии это происходит через систему предложения бесплатного и упрощенного доступа к тесту. Именно об этом говорилось в одном документе Итальянского общества по муковисцидозу (<http://www.sifc.it/>), опубликованном в 2013 году. Проблемы, существующие в нашей стране, вызваны отсутствием национальной санитарной политики. В разных регионах люди, решившие пройти предзачаточный генетический тест, могут оказаться в очень разных ситуациях: от бесплатного оказания услуги до требования предъявить дорогостоящий тикет (талон на частичную оплату медицинских услуг в Италии), от необходимости предоставить назначение от специалиста в области генетики до пря-

мого доступа. Кроме того, сложность вызывает и сам по себе процесс создания санитарной политики в отношении генетического тестирования носителя, учитывая отсутствие официальных документов. Если на систему государственного здравоохранения была возложена ответственность за решение проблемы талассемии, то это же самое можно сказать и о муковисцидозе. Отсутствие правил и целей — это тоже выбор. Можно оказать предпочтение либеральной генетике, где каждый индивид ищет подходящий ему путь и принимает его стоимость. Однако это будет выбор, не совпадающий с принципом доступности и справедливости, которым характеризуется наша система здравоохранения.

Серповидноклеточная анемия

На Олимпиаде 1968 года в Мехико два американских легкоатлета поднялись на подиум победителей в забеге на 200 метров с золотой и бронзовой медалями. Это были Том Смит и Джон Карлос. Когда был поднят американский флаг под звуки гимна, оба атлета опустили головы и подняли сжатые кулаки в черных перчатках. Возможно, они стали легендами скорее благодаря этому жесту, чем спортивным достижениям; этим они желали засвидетельствовать свой протест против дискриминации чернокожих.

В Америке полным ходом шла борьба за гражданские права. В 1966 году в Окленде, на севере штата Калифорния, была образована Партия черных пантер (Black Panther Party) — движение в защиту гражданских прав чернокожего населения. 4 апреля 1968 года в Мемфисе был убит преподобный Мартин Лютер Кинг, лидер движения за права чернокожих и лауреат Нобелевской премии мира. В этих условиях 16 мая 1972 года Ричард Никсон, 37-й президент Соединенных Штатов Америки, подписал Национальный акт по контролю серповидноклеточной анемии (National Sickle Cell Anemia Control Act)⁵¹. Никсон утверждал, что страна должна была наверстать упущенное в борьбе против пагубной болезни, свойственной только чернокожему населению. Согласно подсчетам, от 25 до 50 тысяч представителей этой расы были поражены ею. Ежегодно с серповидноклеточной анемией рождалась примерно тысяча детей, и почти два миллиона американцев были носителями, в основном чернокожие. Частота встречаемости дрепаноцитоза (или серповидноклеточной анемии) среди афроамериканцев была намного выше, чем муковисцидоз у белого населения, но при этом объем внимания, которое уделяли этим двум заболеваниям органы здравоохранения, был несопоставим, да и осведомленность населения была явно смещена в сторону болезни белых. Еще более вопиющей была разница в поддержке исследо-

ваний со стороны общественных и частных фондов. Ассоциации, такие, например, как те, что занимались проблемами муковисцидоза или мышечной дистрофии, были в состоянии направлять весьма внушительные средства на исследование этих заболеваний, в то время как для решения проблемы серповидноклеточной анемии не существовало ни одной ассоциации. В итоге «статусы» этих наследственных заболеваний стали символизировать два сообщества: болезни белых, хорошо изученные и узнаваемые, экономически хорошо поддерживаемые; и болезни черных, маргинальные, скрытые, отданные на откуп чернокожему населению.

И все же серповидноклеточная анемия очень распространена в мире и имеет схожие черты с талассемией. Эти два заболевания крови вызываются мутациями в генах, регулирующих синтез гемоглобина, протеина, содержащегося в эритроцитах и необходимого для переноса кислорода к тканям, то есть имеющего жизненно важную функцию. Другой их общей характеристикой является то, что они оба делают носителя более устойчивым к малярии. Таким образом, как и в случае с талассемией, носитель серповидноклеточной анемии испытывает селективное давление и выживает в зонах, кишящих комарами, которые переносят плазмодии малярии (*Plasmodium malariae*). Но очагом серповидноклеточной анемии является Черная Субсахарская Африка, в которой

болезнь присутствует не равномерно, а достаточно широко распределена, встречается у различных народов и под разными названиями. Благодаря причудам генетики существуют также легкие формы серповидноклеточной анемии, преобладающие в Сенегале, где характер болезни приобретает особые формы, согласно исследованиям медицинского антрополога Дуаны Фулвилли⁵².

Никсон говорил:

«Многие от нее умирают преждевременно[...]. В феврале 1971 года я поддержал предложение о том, чтобы Администрация пересмотрела отношение к этой игнорируемой до сих пор болезни. Я выделил 10 миллионов долларов на применение соответствующих программ в 1972 году, сумма в десять раз превышает сумму, выделенную на эти цели в 1971 году [...]. Эта цифра будет увеличена до 15 миллионов в 1973 г. и зафиксирована в Национальном акте по контролю серповидноклеточной анемии, который я сейчас подписываю [...]. Я считаю, что эти действия подтверждают неотложность, с которой эта страна обязуется облегчить страдания, причиняемые болезнью».

Основные меры состояли в программах скрининга, информировании и просвещении, в стимулировании исследований в целях диагностики, в медицинском обслуживании и контроле серповидноклеточной

анемии. Борьба с болезнью осуществлялась также и посредством профилактики и поиска носителей. Программа трансформировалась в закон, и во многих частях Соединенных Штатов поиск носителей среди чернокожих стал обязательным. Историк в области медицины Кейт Вайлу посвятил одно из своих исследований связи между дрепаноцитозом и расовыми аспектами здоровья, проанализировав рост осведомленности и развитие медицины в Мемфисе, городе блюза⁵³. В исследовании он описывает тесную связь между «расой» и болезнью. Чернокожему населению были хорошо знакомы приступы боли, причиняемые болезнью, когда эритроциты закупоривают самые тонкие вены, им также было хорошо известно о скоростижной смерти. Болезнь была частью их культуры настолько, что по прошествии десятилетий она приобрела политико-этнический характер и, наконец, была включена в программу Черными пантерами. С 1960-х годов Партия черных пантер боролась за самоорганизацию и самозащиту чернокожих, она создала формы медицинского обслуживания, которые включали скрининг и обследование на предмет наличия дрепаноцитоза. Дуана Фулвилли подчеркивала важность своеобразной самоорганизации в борьбе за признание заболевания, отличающейся от распространенной в других западных странах тенденции создавать ассоциации как способ мобилизации, свойственной среднему классу.

Просто среди чернокожего населения средний класс был слабо представлен, к тому же он подвергался нападкам со стороны воинствующих групп, которые в 60–70-е годы воспринимали его как инструмент белого общества для контроля над черным. Как мы увидим из следующих глав, объединения вокруг некоторых болезней, таких как муковисцидоз или генетические мышечные заболевания, имели социальное начало и самые разные организационные формы, основывались на мобилизации образованных слоев населения и влияли на ученых и политиков, добиваясь принятия санитарных мер и задавая направление исследованиям.

Начатая в Соединенных Штатах национальная программа по борьбе с серповидноклеточной анемией была политическим решением и пришла «сверху», подталкиваемая необходимостью «что-то сделать для чернокожего населения», чтобы вступить в борьбу с болезнью, которая до сих пор оставалась без внимания по очевидным расовым причинам. Отсюда пошли оживленные политические прения: столкновение противоположных взглядов демократов и республиканцев о доступе к лечению, о роли здравоохранения, позиции сторонников презумпции виновности по поводу того, как вылечить чернокожих, и оппортунистов, заботившихся о том, как получить их голоса, не потеряв правых белых. Но для членов черных движений болезнь стала фактором идентичности и от-

стаивания своих прав; он способствовал стихийному созданию медицинской организации. Как говорится в заявлениях Черных пантер, чернокожие вынуждены были взять в свои руки собственные проблемы и лечить свои тела, «принадлежащие революции». Забегая вперед, отмечу, что в данном случае речь идет об особом феномене «биосоциальности», когда генетический признак, связанный с тяжелой патологией, становится фактором объединения сообщества. Но социальная организация того, что из этого получилось, имела совсем иное выражение, чем то, что происходило примерно в те же годы с болезнью Тея — Сакса у евреев-ашкеназов.

Выбор президента Никсона и мятежные движения чернокожего населения не были случайным совпадением. Столкнувшись с социальными волнениями, с движением за равные достоинства и права, даже администрация осознала, что должна была что-то сделать. Необходим был ответ системы здравоохранения, которая меняла свою структуру не только в связи с признанием прав чернокожих, но и чтобы возместить им ущерб, бессовестно наносимый еще до недавних пор.

В 1972 году закончился крайне важный «научный» эксперимент, известный как Исследование сифилиса Таскиги (Tuskegee Syphilis Experiment), проводимый в Алабаме⁵⁴ — штате на юге США, где больные сифили-

сом люди находились под медицинским наблюдением, но к ним не применялось лечение лекарственными средствами, чтобы наблюдать «естественное развитие болезни» и выяснить, какой будет эволюция заболевания, если не подвергать его соответствующему фармакологическому лечению. Этот позорный эксперимент проводился под эгидой службы общественного здравоохранения США и длился 40 лет с целью наблюдения за развитием инфекции. Для участия в нем отобрали подопытных среди бедного деревенского чернокожего населения округа Мейкон. Исследование продолжалось, даже когда стало известно, что существует эффективное лечение. Сифилис имеет очевидные этические и символические признаки — смесь развращенности, безнравственности и бедности, социальный и физический упадок, — которые оправдывали, согласно преобладающим представлениям той эпохи, медико-биологический эксперимент над населением, не имевшим культурных и экономических ресурсов, чтобы противиться этому. Серповидноклеточная анемия, конечно, не имела такого же символического значения, как сифилис, но в 1960-х годах начала проявляться ее социальная видимость. Она представляет интерес, в том числе для ученых, чьей целью было продемонстрировать практическую важность лабораторных исследований, которые начинали менять историю медицины, начиная с понятия «молекулярной болезни».

Партия черных пантер учредила Фонд исследования серповидноклеточной анемии (Sickle-cell Anemia Research Foundation), утверждая, что осведомленность о болезни, борьба за ее предупреждение, лечение или устранение должны были инициироваться медицинской самоорганизацией. Активисты партии приняли меры по созданию пунктов забора крови для выявления больных и носителей. Черные пантеры считали, будто правительство США делало мало или ничего не делало для продвижения исследований и профилактики дрепаноцитоза или других заболеваний, особенно сильно поражавших афроамериканское население, таких как диабет или повышенное давление. Фонд серповидноклеточной анемии предоставлял генетическую консультацию для пересмотра эпидемиологии заболевания и ставил перед собой цель сократить заболеваемость, сделав тест для всех чернокожих бесплатным⁵⁵. Конечно, такие стихийные меры повлияли на решение президента по стимулированию кампании против этой болезни.

Ряд ученых-социологов обсуждали и более сложное явление, создавшееся вокруг дрепаноцитоза в 70-х годах в США, которое хорошо объясняет, как болезнь может проявить себя в социальном плане, добившись своего широкого признания и выйдя из исключительно медицинской и биологической сферы. Белое и черное население было осведомлено

о ней разными способами. Знаменитым в то время стал фильм Сидни Пуатье «Теплый декабрь» (A Warm September), главная героиня которого больна серповидноклеточной анемией. На телевидении выходили передачи, рассказывавшие о людях, имевших эту болезнь, спортсменах с мировой известностью, заявлявших о том, что они больны или являются носителями, рассказывавших о своей жизни и лечении, призывавших к созданию ассоциаций и фондов. Естественно, всегда это были чернокожие представители. Их выступления были зрелищными и трогательными, а эмоционально окрашенное зрелище производит сильный эффект.

Давайте расширим поле зрения. Во времена рабовладельческого строя тело негра ценилось как сильное, выносливое, подходящее для работы на хлопковых полях, способное переносить нагрузки, которые белый человек не смог бы терпеть. После эпохи рабства, с увеличением количества бедного городского чернокожего населения, не задействованного в промышленных процессах, тело афроамериканца стало ассоциироваться с нищетой, дегенерацией, маргинализацией. С появлением ассоциаций чернокожих тело становилось инструментом возмездия, а сама болезнь — элементом идентичности и отличия от белого населения. Отсюда и связь с картинкой двух афроамериканских атлетов с поднятыми сжатыми в кулак руками напротив американского флага в поддержку

движения Черных пантер, популяризирующих среди чернокожего населения знания об исключительно их болезни. Однако основа этнической патологии довольно непрочна и не будет иметь последствий, поскольку среди афроамериканского населения очень распространены и тяжелы и другие заболевания, как, например, рак предстательной железы и повышенное давление. До сих пор не решена проблема законности этногенетической медицины, которая рискует быть заклеянной. Серповидноклеточная анемия была важным примером этнопатологии. Некоторые исследования, как продемонстрировал Мельбурн Таппер⁵⁶ с 20-х по 50-е гг., обнаружили в этой болезни и в состоянии носителя след дегенерации, связанный, главным образом, с принадлежностью к негроидной расе. Более того, наличие серповидного эритроцита в крови белого человека указывало на смешение, пусть и среди далеких предков, «черной» и «белой» крови и считалось признаком нечистоты. Как подчеркивают крупные медики американской конституциональной школы Дж. Бауэр и Л. Дж. Фишер⁵⁷, смертность, вызываемая болезнью, наличие ярко выраженной анемии и прочие стигматы являлись не чем иным, как признаком дрепаноцитоза⁵⁸ и «дегенеративного состояния», которое сокращало сопротивляемость и способность к адаптации.

Таким образом, по ряду причин серповидноклеточная анемия представляет очень большой на-

учный, культурный и антропологический интерес и точку сбора неоднородных явлений, совпадение которых спровоцировало развитие сложного сценария, где переплетаются научная, социальная и медицинская истории. Болезнь была завезена из Африки вместе с рабством и веками оставалась в пределах одной этнической группы, будучи связанной с генетикой. Болезнь вызывала низкий интерес у белых и крайне редко упоминалась. Она была научно описана после 1910 года у афроамериканских пациентов. Белые ее открыли, в то время как черные знали о ней всегда. Это была первая «молекулярная» болезнь, выявленная исследованиями структуры гемоглобина Лайнуса Полинга, одного из наиболее просвещенных умов XX века, дважды лауреата Нобелевской премии: по химии (в оригинале — по медицине. — *Примеч. пер.*) и премии мира. Химик по образованию, Полинг интересовался свойствами гемоглобина и установил биохимический дефект серповидноклеточной анемии. Это была концептуальная революция в медицине. С тех пор определение болезней с молекулярной точки зрения стало обязательным. В случае с серповидноклеточной анемией было выявлено структурное повреждение гемоглобина, из которого вытекал ряд процессов, происходящих в эритроците и вызывающих его деформацию, делая его более жестким и хрупким. Стало возможным объяснить все разрушительные

клинические явления, характеризующие болезнь, функцией лишь одной молекулы, и когда были установлены гены, контролирующие синтез гемоглобина, тогда были описаны генетические механизмы и различные проявления серповидноклеточной анемии на уровне индивидуума и населения.

Требование о финансировании исследования этой болезни в 70-х годах было научной необходимостью: это способствовало развитию новой медицины, основы которой на этот раз были достаточно прочными. Серповидноклеточная анемия становилась моделью, объединявшей генетику, молекулярную медицину и социальное видение. Теперь имелся достаточный набор знаний о ней, чтобы просвещать, воздействовать и разрабатывать методы профилактики. Как и в случае с талассемией и болезнью Тея — Сакса, в период, когда еще не существовало генетической диагностики, именно идентификация аномалий у здоровых носителей, не имевших симптомов, позволяла предотвратить наследственную передачу заболевания. Синтез гемоглобина — это сложное явление, контролируемое целым рядом генов, поэтому нарушение работоспособности некоторых из них может быть компенсировано другими, как это происходит у здорового носителя. Изучение эритроцитов позволяет распознать носителей. Но необходимо было убедить чернокожее население пройти тест. Было запущено несколько программ: первая — в Массачу-

сетсе, где такое тестирование было обязательным для детей, прежде чем они могли пойти в школу. Другие программы, проводимые в разных штатах, были прерваны, поскольку финансирование обеспечивалось только в случае добровольного прохождения теста. В некоторых случаях проверка осуществлялась даже без согласия тестируемого. В одних случаях программа была направлена на детей школьного возраста, в других — на молодых людей, готовящихся вступить в брак. В некоторых штатах отказ от прохождения тестирования наказывался штрафом, в других — непредоставлением молодоженам оплачиваемого отпуска.

Серповидноклеточная анемия стала примером неудачи политики генетического скрининга. Будучи слишком тесно связанной с расистским отношением, она рассматривалась большинством чернокожего населения Америки как очередная попытка дискриминации. Медицинское вмешательство Черных пантер было робким и политизированным, чтобы иметь обширный и длительный эффект. Локальные стратегии были неоднородными и противоречивыми. Они не предоставляли никаких реальных возможностей носителям, поскольку это было время мощного противостояния абортам. Данный пример многое говорит нам о рисках этнической «генетизации» и о последствиях технократической культуры, расцениваемой как поверхностная и антагонистическая.

Путешествия к болезни

Есть что-то магическое в путешествиях в поисках генетических заболеваний. Поездки Иды Бьянки и Сильвестрони в районы дельты реки По, путешествия в поисках болезни Гентингтона по Венесуэле, обследование бедуинов Авиадом Рацем или работа Бернадетт Моделл с пакистанцами в Англии — все это способствует установлению глубокой связи с народами и их культурами, поскольку для изучения болезней бралась не только кровь, но что-то большее: люди протягивали руку исследователю, как будто прося его отыскать дьявола в их теле.

Ида Бьянки Сильвестрони пишет⁵⁹:

«В 1946 году начался [...] длинный сезон работ в провинции Феррара. [...] Необходимо было садиться в поезд, общаться с администрацией, с народом, начинать программы скрининга населения.

[...] Наши исследования, таким образом, достигли четких и важных целей: нахождение очень простого и быстрого средства обнаружения микроцито-за; окончательная демонстрация наследственного механизма, [...] возможность ранней диагностики заболевания, уверенность в возможности предотвращения болезни путем избегания зачатия ребенка у двух больных микроцитозом людей.

В поисках очагов микроцитоза в Италии [...] в 40–50-х гг. мы смогли обрисовать географическую карту микроцитоза в Италии. [...] В 1946 г. мы начали кампании по скринингу в разных регионах Италии. [...] Август 1948 года был полностью посвящен первой исследовательской кампании на Сицилии, [где], однако, нам не было оказано никакой помощи и сотрудничества со стороны местных властей. [...] Другой большой сложностью было поведение населения; мы думали повторить опыт Феррары, разослав приглашения от лица мэра семейным парам в несколько населенных пунктов провинции Палермо, но приглашения были проигнорированы населением».

Как это похоже на исследования Нэнси Векслер⁶⁰ населения Барранкитас на озере Маракайбо в Венесуэле, на ее отношения с правительством Венесуэлы, с местными общинами в поиске генетической мутации, которая убила ее мать и которой она сама была поражена с вероятностью в 50%. В Барранкитас болезнь Гентингтона поражает каждого десятого, там есть семьи с 5–6 больными детьми, детьми больных людей, которые зачали их до того, как узнали о том, что сами больны. Все потому, что болезнь Гентингтона проявляется медленно и может дать о себе знать в 30–40 лет, когда у человека уже есть дети, и только тогда приходит осознание, насколько высока вероятность передачи болезни. По статистике, от одного

больного рождается один больной ребенок из двух, но, вопреки статистике, могут быть больными все.

Нэнси Векслер приехала в Барранкитас в 1979 году и обнаружила там прекрасную лабораторию для поиска генетического дефекта, открытого ею самой в 1993 году в Колумбийском университете (Columbia University) в Нью-Йорке. Необыкновенное гуманитарное, географическое и научное⁶¹ приключение, пережитое в самый горячий период политических проблем между США и президентом Венесуэлы Чавесом, было, к счастью, со счастливым концом: созданием Casa Hogar в Маракайбо, принявшей в свои стены больных венесуэльцев, приговоренных к печальному физическому и психическому упадку, ведущему к смерти. Нэнси, путем изучения генеалогических древ, удалось добраться до истории одной женщины, которая приблизительно 200 лет назад перенесла мутацию гена, передавшуюся десяти ее детям; с тех пор в маленькой общине, относительно изолированной и эндогамной, болезнь достигла небывалого уровня распространенности. Нэнси Векслер стала венцом евгенической мечты Девенпорта. Сестра Нэнси, отдавая дань матери, написала книгу о болезни Гентингтона.

Важно отметить аналогичные трудности, вставшие на пути Авиада Раца в отношениях с общинами бедуинов в Израиле, чтобы понять их восприятие ге-

нетического заболевания, которое порождает споры по поводу сильной тенденции к эндогамии и роли культурных различий в организации службы генетического консультирования, направленного, главным образом, на профилактику передачи наследственных заболеваний⁶².

Эта человеческая география, написанная «охотниками за генами», на первый взгляд, сбивает нас с пути, но на самом деле поднимает центральную проблему генетической профилактики, что находит отражение в основной теме нашего исследования, то есть ее этнической специфики. Исследование, направленное на выявление характерных черт той или иной народности, неизбежно должно столкнуться с ее культурой, ее верой или убеждениями и вызывает разную ответную культурную реакцию на перспективу профилактики. Но есть и подводные камни. Как в случае с болезнью Гентингтона, с его неожиданно высокой распространенностью на берегах озера Маракайбо, существуют болезни амишей, болезни евреев, болезни друзов или бедуинов, которые в стратегиях по профилактике генетических заболеваний, то есть идентификации носителей, привели к созданию списков мутаций, обнаруживающихся исключительно у определенных народов, поэтому существует «Еврейский перечень» («Jewish pannel») или «Перечень амишей» («Amish pannel») и т. д. До тех пор, пока существуют народы, которые сохраняют ту

или иную степень сегрегации, это будет иметь логику, потому что генетическое исследование может иметь конкретную направленность, и было бы неразумно искать все возможные генетические дефекты в каждом случае. Ситуация, вероятно, могла бы измениться при условии большего слияния народов, но некоторые сообщества считают, что самосегрегация, поддержание собственной культурной и этнической идентичности — это ценность. С появлением генетических исследований воскреснет ли в медицине «этнический» или расистский призрак, который казался окончательно побежденным и который создаст одну из крупнейших проблем именно в развитии расширенных на все население программ по скринингу (назовем их массовым скринингом)? Услышим ли мы вновь у себя дома такие понятия, как, например, раса, от которых мы, как нам казалось, окончательно избавились?

3. Кто-то, никто, пять тысяч?

Кто знает, какой была бы экзистенциальная история Витанджело Джендже Москарда (герой романа Луиджи Пиранделло «Кто-то, никто, сто тысяч». — *Примеч. пер.*), если бы вместо неожиданного открытия того, что у него немного деформирован нос, он узнал бы, что является носителем генетического заболевания. Надо сказать, что таких существует более пяти тысяч. И каково было бы его разочарование, если бы он обнаружил, что получил генетическое наследие, обуславливающее риск развития рака. Или если бы он узнал, что вся его психическая система была определена одним геном, который предрасположил его к шизофрении. Смог бы Джендже наделить свои гены ответственностью за свое безумие? Его отец, на которого он так не хотел быть похожим, выявил его в своих генах. Не имея возможности ничего сделать, Джендже Москарда предпочтет этого не знать. На самом деле, многие хотели бы знать и иметь возможность выбора.

Часто генетика проявляет себя в еще менее определенной форме, во множестве состояний, и есть

такие, кто считает ее всепроникающей до такой степени, что опасаются «генетизации» общества. Частные и государственные центры проводят целые генетические исследования, чтобы выявить истоки у предков, склонность к развитию болезней и т. д. Если до сих пор мы говорили о тяжелых и распространенных формах, то теперь мы должны знать, что генетическая диагностика сегодня применима и к очень редким заболеваниям, а также к формам, которые не являются смертельными или тяжелыми, но могут привести к физическим увечьям и инвалидности, что, вероятно, не делает жизнь менее ценной, но никто не хотел бы передать своему ребенку даже риск этого. Генетика могла бы предвидеть и человеческие характеристики, которые мы хотели бы передать нашим детям, и воплотить в реальность мечту евгенистов. Где предел? Генетика находится между двумя противоположными полюсами: детерминизм и риск, случайность и выбор.

На эти темы ведутся бесконечные дискуссии, аргументируемые с экономической, социальной и этической точек зрения. Попытка сделать идеального ребенка пугает, как говорится в заголовке одной статьи, опубликованной несколько лет назад⁶³. Некоторые думают, что человек почувствовал себя отныне наделенным божественными силами (игра в бога), будучи способным создавать себе условия для жизни, и боятся, что человечество захочет по-

казать, что умеет больше и лучше, чем эволюция. Метафора, используемая для современной генетики, — это «скользящий склон». Известно, где начало, но получится ли остановиться? Все начинается с желания избежать появления ребенка, больного талассемией, а заканчивается предпочтением, чтобы у него были голубые глаза. Неужели не страшно даже осмелиться на большее? Мы возвращаемся к извечному понятию хюбриса. Очевидно, жар полемики ведет к деформации и обострению противоположных идей, делает их гротескными или заставляет предполагать очень малореалистичные сценарии. Но нельзя не согласиться, что не так-то просто обозначить линию разграничения между тем, что желательно, законно, разрешено или терпимо, и тем, что должно быть предотвращено; между тем, что представляет общественный интерес, и тем, что является индивидуальным выбором.

Экономический аспект

Лабораторные тесты, которыми мы сегодня располагаем, могут выявить несколько сотен генетических заболеваний, и стоимость тестов постоянно уменьшается. Одно исследование способно обнаружить одновременно несколько заболеваний. Кто-то подсчитал, что за несколько лет мы могли бы подвергнуть

одновременно 1500 человек одному тесту, который позволил бы диагностировать десять заболеваний при стоимости 20–30 долларов, что сделало бы выгодным скрининг населения даже в странах с низким и средним доходом, где генетические болезни являются причиной большого количества смертей, а также хронических заболеваний у детей, приводящих к инвалидности. Это могло бы в корне изменить экономическое видение профилактики наследственных патологий.

Сегодня существует лечение нескольких генетических заболеваний, которое недоступно для большинства населения мира. Считавшиеся до сих пор привилегией богатых стран, новые тесты станут доступными в экономически менее развитых странах, где расходы, связанные с генетическими болезнями, чрезмерно высоки, особенно когда планируется стремительное повышение стоимости, связанное с появлением «терапии будущего», или с созданием специализированных центров, существование которых в наше время вызывает споры даже в «богатых» странах, учитывая расходы на них. В случае талассемии, например, возможна пересадка костного мозга; некоторые очень редкие заболевания, возможно, излечимы при помощи генной терапии, но сколько человек могут ее себе позволить? Это, в сущности, объясняет то, что произошло на Кипре, когда повышение уровня лечения и новые

лекарства, появившиеся в 80-х годах, непомерно увеличили стоимость заболевания. Именно появление новых видов лечения подтолкнуло к выбору профилактики. Согласно подсчетам, длительная выживаемость больных, в течение 50 лет, привела к необходимости в таком количестве крови для переливания, которое система здравоохранения острова была не в состоянии обеспечить. Всемирная организация здравоохранения рекомендует генетические тесты для поиска носителей болезней гемоглобина, таких как талассемия и серповидно-клеточная анемия, которые, как мы увидели, доминируют в «поясе малярии», то есть затрагивают, в основном страны с дефицитом экономических ресурсов. Для этих болезней скрининг носителя базируется на недорогостоящем тесте. Таким образом, на первом этапе речь идет не о генетическом тесте, который применяется во второй фазе для углубленного обследования в намного меньшем количестве случаев. Ситуация усложняется, когда речь заходит о скрининговых тестах на основе анализа ДНК, необходимого для распознавания носителя муковисцидоза или спинальной мышечной атрофии. Однако специалисты ВОЗ предсказывают, что в недалеком будущем появится генетический тест нового поколения, умеренной стоимости, который можно будет распространить в странах с дефицитом экономических ресурсов⁶⁴.

В некоторых странах программы геномики, используемые в области здравоохранения, постепенно интегрируются в более общие сферы профилактики. Недавно эта тема начала обсуждаться даже в Италии⁶⁵. Но как ввести общинную генетику в систему здравоохранения без повторения евгенистической идеи? Экономическое обоснование в этом отношении нейтрально и основывается на цифрах, а не на этическом аспекте. Оно должно установить стоимость болезни, а также будет ли дешевле предупредить ее, возбудив к ней общественный интерес. Прямые затраты на болезнь зависят от частоты ее встречаемости, от стоимости диагностики и лечения. Генетические заболевания часто ведут к инвалидности, имеют прогрессивную форму и высокие косвенные затраты, которые ложатся на членов семьи, сильно уменьшают работоспособность, требуют существенной социальной поддержки. Но они редки, если сравнивать с эпидемиологическими и инфекционными заболеваниями, характеризующими целые эпохи истории человечества, такими как оспа, чума, проказа, холера или, из недавних, пандемия ВИЧ. Чума IV и XVIII веков уничтожила целые города и разрушила экономику многих стран; не было нужды в сложном экономическом анализе, чтобы понять, что эти болезни должны быть остановлены. Однако данные, необходимые для экономического анализа редких заболеваний,

получить непросто, и они требуют довольно сложного изучения. Как ни странно, мы не располагаем качественным экономическим анализом стоимости генетических заболеваний, даже наиболее распространенных, таких как муковисцидоз. Оценка стоимости заболевания имеет большую зависимость от того, с какой стороны ее рассматривать. Экономисты сферы здравоохранения всегда задаются вопросом: стоимость для кого? И ответы зависят от ситуации. Например, идет ли речь о социальной медицине или о частной, оплачивает ли лечение страховая компания, отдельно взятый больной или государство. На сегодняшний день нам пока не удастся установить порог, за которым становится экономически выгодно предупреждать генетическое заболевание, и не кажется странным то, что по прошествии сорока лет с момента первых кампаний по профилактике талассемии продолжают появляться исследования по их экономической оценке.

Надо сказать, что технологический аспект диагностики — это лишь одна из экономических проблем скрининга. Уже есть иронизирующие над тем, что простой лабораторный анализ может стоить меньше 1000 долларов за полное исследование ДНК, но информация, которая будет в результате получена, потребует консультации стоимостью в миллион долларов⁶⁶. Посредством снижения стоимости и времени выполнения анализа, с помощью доступных сегодня

технологий, мы сможем достичь такого большого количества данных о ДНК каждого индивида, что потребуются их комплексная обработка и сложные генетические консультации, которые поставят в тупик даже специалиста. Геномический профиль отдельно взятого индивидуума может раскрыть до сих пор неизвестные или плохо изученные последовательности ДНК. Чтобы знать, могут ли они предопределять болезнь, необходимо собрать массу информации, а для этого требуется анализ огромных «банков данных», понятных только очень компетентным людям⁶⁷.

Но даже когда встречаются определенные хорошо известные мутации, то, как мы уже видели, очень непросто предсказать их клиническое значение, точное для каждого индивида, потому что генетика вовсе не является детерминистической, и существует множество факторов, пусть даже только генетических, которые обуславливают тяжесть заболевания.

Общая медицина и педиатрия не готовы давать подробные генетические консультации. Медики, окончившие университеты более десяти лет назад, не имеют даже базового образования, чтобы касаться данной темы. Нам нужно создавать новые профессии: например, общинного генетика — сегодняшняя версия консультанта по планированию семьи. Необходимые знания сложны и требуют как клинической, так и лабораторной компетентности. Уже сегодня

медики-генетики стремятся специализироваться на консультациях по отдельным болезням или группам болезней, таким, как рак, метаболические заболевания, неврологические заболевания и т. д. Таким образом, помимо технологий для диагностики нужно развивать систему, которая обеспечит образование специалистов и информирование населения, сеть консультантов.

Частные лаборатории, предлагающие генетические тесты с коммерческой целью, могут располагать передовыми инструментами диагностики, но они не стремятся оказывать никакой информационной поддержки. В некоторых случаях они предоставляют платную генетическую консультацию, стоимость которой может быть выше, чем сам тест. Другие предлагают электронные схемы, реальная информативность которых недостаточно доказана⁶⁸. Проблема существует, и она стоит даже перед теми, кто хотел бы развивать стратегию публичной генетики или геномики, предлагаемой системой здравоохранения, поскольку возможно, что именно эти аспекты будут иметь наибольшую стоимость. Конечно, с организационной точки зрения, распространение на определенной территории сети учреждений, оказывающих услуги по генетической консультации, является более сложной задачей⁶⁹.

Целевые стратегии

Инфекционисты утверждают, что вирусы не знают границ, и вызывают к международным регламентам по контролю над их распространением. Что же касается генетических заболеваний, то они более локализованы, неравномерно распространены среди населения планеты. По своей природе они сохраняются в условиях эндогамной, культурной и географической изоляции и могут испытывать селективное давление, как талассемия, носящая эндемический характер в малярийных районах. То есть частота заболеваемости может зависеть от факторов окружающей среды, которые обуславливают неравномерное географическое распространение болезни. Редкое заболевание у населения может очень часто встречаться в небольших территориально или культурно изолированных общинах — в такой степени, что становится оправданным вмешательство в эти очень ограниченные районы или группы населения. Поэтому мы должны всерьез воспринимать стратегии генетического тестирования, ориентированные на небольшие группы.

В качестве примера поговорим о болезни Краббе, очень редком заболевании, которое, однако, особенно часто встречается в некоторых мусульманских арабо-израильских деревнях⁷⁰. В то время

как в среднем у населения это заболевание встречается у одного из 100 000 новорожденных, в двух арабских деревнях и в одной общине друзов частота рождаемости больных детей достигает 1–2 случаев из 1000. Вместе с главами деревень и представителями религиозной власти министерство здравоохранения Израиля развернуло кампанию по поиску носителей, обеспечив высокую явку на тестирование. За несколько лет оно добилось существенного уменьшения случаев заболевания. Поскольку в данном случае аборты недопустимы, то усилия были направлены на ориентирование населения в выборе партнера для брака, что привело к сокращению количества единокровных пар.

Мы уже говорили о классических примерах географически ограниченных болезней: это заболевания франко-канадцев Квебека, болезнь Гентингтона в деревнях у озера Маракайбо в Венесуэле, болезни амишей или евреев-ашкеназов. Эта черта побудила к разработке так называемых «этнических скринингов», ориентированных на обнаружение заболеваний у народов или групп, находящихся в зоне наибольшего риска. Было бы экономически невыгодно искать носителя серповидноклеточной анемии среди белых, но совсем другое дело — среди чернокожих, именно потому что они больше других подвержены этому заболеванию. Аналогично скрининг талассемии может быть очень выгодным

в эндемических зонах или среди населения, у которого это заболевание встречается наиболее часто. В Европе экономически выгодно было бы проводить скрининг талассемии среди иммигрантов из стран, где она распространена. «Этнический» скрининг, будучи точно ориентированным, сократил бы стоимость профилактики. Но обнаружились бы другие проблемы. В некоторых странах этнически ориентированный генетический скрининг не признается с точки зрения этики; невозможно получить или запросить информацию об этнической принадлежности жителей, что мешает ориентированному в этом направлении исследованию. Такова ситуация, например, в Голландии или Франции. Необходимо изыскивать иные способы, чтобы предлагать «этнический» генетический тест тому, кому он нужен, не думая о стратегии скрининга⁷¹.

Информация и модели вмешательства

Общий уровень генетических знаний очень низкий, можно даже говорить о «генетической неграмотности», в том числе в развитых странах. Каждое предложение генетического скрининга должно начинаться с правильного информирования населения, на которое он направлен. Информационные

кампании наиболее эффективны там, где имеется четкое восприятие болезни, поэтому имели успех стратегии каскадного скрининга родственников больного, равнодушных к факту присутствия болезни в семье. Но при всей своей эффективности в предупреждении повторения случаев заболеваемости в рамках одной семьи, каскадный скрининг не может охватить такое количество людей, чтобы сократить встречаемость болезни у целого населения, если количество носителей велико. Решение о сокращении заболеваемости и общей стоимости генетической болезни требует стратегий, которые обеспечивали бы широкое покрытие целого населения, находящегося в зоне риска. Вспомним, что было сказано о муковисцидозе в Венето. Частота случаев заболевания существенно не снизилась в той части региона, где тестированию на выявление носителя подвергались только близкие родственники больного, и значительно сократилась там, где применялось рассеянное тестирование населения.

Если профилактика генетических заболеваний будет считаться экономически выгодной, то возникнет необходимость в сильной социальной поддержке вроде той, которая привела к установлению контроля над инфекционными заболеваниями. Для повышения уровня осведомленности населения необходимы программы по ликвидации генетической неграмотности. Речь идет об аспекте не менее важном, чем

общая стоимость профилактики. Такие страны, как Израиль, Канада, Австралия и Великобритания, ввели образовательные программы и программы скрининга носителя, в том числе точечные и направленные на небольшие общины. В Италии десятилетиями существует программа профилактики болезней гемоглобина, поддерживаемая Центром микроцитоза в Лацио. Кроме того, применяются экспериментальные и локальные программы. Модель генетики общины, предложенная англичанкой Бернадетт Моделл, еще далека от совершенства.

Мы уже видели, что в отношении болезней гемоглобина существуют программы, распространенные во многих исламских странах. Часто речь идет о добрых программах. Эффективность этих программ, то есть отношение между их стоимостью и реальным участием населения в генетическом тестировании, или реальным сокращением количества больных детей, еще нуждается в оценке⁷². Тем не менее, привычки меняются. В западных странах множество детей рождается вне брака, поэтому предусматриваются программы по информированию, направленные на подростков и стимулирующие распространение генетической грамотности еще в школе, чтобы повысить понимание законов генетики и передачи заболеваний. В некотором смысле, это реванш Бьянко и Сильвестрони. Оптимальная и определяющая модель вмешательства с целью

оценки стоимости профилактики еще должна быть изучена. Проблемы генетического информирования, направленного на подростков, связаны еще и с этическим аспектом. Встает вопрос: можно ли предлагать прохождение генетического теста несовершеннолетним, которые, с точки зрения закона, не в состоянии решать, хотят они знать о том, что являются носителями болезни, или нет? Какой может быть эмоциональная реакция молодого человека на подобную информацию? Каковы его отношения со сверстниками? Будет ли он сам себя считать больным? Не скажется ли это на отношениях в семье? К тому же, если информацию дать в школе, а тест предложить спустя несколько лет, то с годами знания рискуют быть утраченными, и вся программа может потерять свою эффективность. Таким образом, необходимо прояснить приоритетность: информирование подростков, добрачная консультация, каскадный скрининг, деятельность специализированных центров по тем или иным заболеваниям, распространение центров общинной генетики на территории. Все это предложения и опыт, требующие изучения. Надо сказать, многие пробовали проводить внелабораторные исследования, действуя через школы и добрачные консультации. Результаты, как этого можно ожидать, неоднородны и сильно обусловлены влиянием культуры. Получается, что не существует единой модели, которой можно было бы следовать.

Экономическое обоснование имеет социальную важность, потому что во многих случаях именно общество должно принять на себя расходы по генетической профилактике, либо они лягут на индивидуума, что влечет риск появления сильного социального неравенства. Экономическое обоснование может показаться шокирующим, если будет представлено исключительно в денежном выражении. Анализ можно доработать и перевести в экономическое выражение ценность здоровья, благосостояния и выживаемости, не ограничиваясь денежной стоимостью диагностики и лечения. Но стоимость профилактики не сводится к денежной стоимости лабораторного теста. Распространение генетических знаний и генетическая консультация, предлагаемая на той или иной территории, предполагают создание системы, аналогичной той, что была разработана для профилактики инфекционных заболеваний, это результат многовековой работы, от библейских канонов книги Левит об изоляции прокаженного до международных конференций по здравоохранению, чтобы препятствовать распространению холеры. В вопросе генетики мы находимся в самом начале пути.

Несмотря на всю свою сложность, экономический аспект, однако, является самым простым.

Этический аспект

Этический спор по вопросу генетической профилактики, возможно, более уместен, чем экономический аспект, поскольку фундаментальным принципом евгеники было право/долг государства или общества навязывать репродуктивный выбор и препятствовать рождаемости больных людей. Эта программа содержала, в сущности, признаки собственного вырождения, поскольку касалась не только и не столько заболеваний, сколько, согласно последним исследованиям, нищеты, отторжения обществом или психологических свойств, считающихся связанными с генетикой целых народов. Любая программа по профилактике в области генетики должна осуществляться с оглядкой на евгенику, учитывая те зверства, которые она породила. Любая идея геномики, применяемая к здравоохранению, обречена на демонстрацию своей отдаленности от евгеники, которая, по мнению некоторых, всегда норовит вероломно проникнуть «через окно».

Биоэтический спор о генетике человека бесконечен, иначе и быть не может, поскольку речь идет о возможности изменения самой природы человека. Евгеника XX века теоретически обосновывала необходимость усовершенствования вида путем устра-

нения людей, социально менее адаптированных. Разумеется, такая теория подвергается единодушному порицанию, но есть и такие, кто считает, что пришло время вновь рассмотреть возможность, или даже моральный долг, усовершенствовать биологическую или психическую природу человека, избавить от страданий будущие поколения или совсем устранить болезни. Существуют крайние мнения таких ученых, как, например, Харрис⁷³, Бьюкенен⁷⁴, Сэвулеску⁷⁵, которые не видят ничего плохого в том, чтобы усовершенствовать некоторые человеческие качества, вмешавшись в генетическое наследие, и, таким образом, наградить человека, или еще не родившегося человека, лучшими возможностями в жизни. Сэвулеску отстаивал принцип доброжелательности, которая делала бы неизбежным выбор лучшего ребенка, если для этого есть возможность. В этом случае такое вмешательство не отличалось бы от того, что внимательные родители уже предпринимают, например, способствуя образованию или стимулируя те или иные наклонности у своих детей. Долг перед будущими поколениями допускает существование жизней, не заслуживающих того, чтобы их проживали. Эта точка зрения настойчиво оспаривается теми, кто выступает в защиту достоинства больных людей, которое сильно ущемляется кампаниями по генетической профилактике. Можно сказать, что взгляды Харриса, Сэвулеску или Бьюкенена являются

консеквенциалистскими, то есть основаны на положительной оценке конечных целей и результатов, вытекающих из действий. В этом случае предотвратить несчастье человека, даже еще не родившегося, и уменьшить социальную нагрузку — это положительные результаты, оправдывающие генетическую профилактику. Им противостоит ряд видных ученых, поддерживающих идею того, что жизнь — это дар, ее необходимо принимать во всей ее абсолютной естественности (М. Сэндел), или что генетическое вмешательство недопустимо, поскольку оно ограничивает свободу новой личности, обуславливая ее жизнь выбором и ценностями, принадлежащими родителям (Хабермас), и лишая ее неотъемлемой индивидуальной автономии.

Этот спор, пылкий и основанный на сопоставлении противоположных аспектов, здесь не передать целиком, да и не нужно этого делать, так как тема, которую мы здесь обсуждаем, другая. Профилактика болезней через распространение теста на выявление носителя не имеет целью изменение, улучшение или совершенствование человеческой природы. У «новой евгеники» другая, двойная цель. С одной стороны, предлагается сократить человеческую, социальную и экономическую стоимость лечения тяжелых заболеваний, неизбежно ведущих к преждевременной смерти и, во всяком случае, при современном состоянии медицины, к тяжелым мучениям,

к умственной недееспособности или к быстрому снижению жизненных функций. Вторая цель состоит в помощи тем, кто желает знать о риске произведения на свет человека, который будет страдать тяжелым заболеванием, и укрепить автономию своего выбора как родителя. Мы можем и дальше давать характеристику подобному вмешательству евгеники, но многие в настоящее время считают, что речь идет совсем о другой евгенике, противоположной дистопии XX века. Термин «евгеника», возможно, приводит в смущение, и, наверное, нужен новый термин, но эта тема возвращает нас к изначальному биоэтическому спору, где центральными аргументами являются, с одной стороны, уважение воли человека, права знать собственную генетическую структуру, автономии выбора в вопросе произведения потомства, с другой стороны — функция, которую общество или государство могут выполнять, защищая или ограничивая эти права, и, следовательно, насколько они могут влиять на индивидуальный выбор в вопросе произведения потомства.

Прежняя евгеника решительно отстаивала право, или даже обязанность, государства защищать благополучие граждан, устанавливая качество новорожденных; «новая евгеника» предлагает повышать автономию индивидуума или пары. Согласно утверждению Франческо Кассаты⁷⁶, понятие евгеники претерпело глубокое семантическое переосмысление

с развитием технологий и возможностей медицины в области генетики, не без участия социальных изменений и новой этики свободы⁷⁷.

Различные идеи, словно карстовые реки, не появляясь на поверхности, текут в глубинах общества и выходят наружу на большом расстоянии. Кассата справедливо напоминает, что предложение поиска носителей тяжелых заболеваний, таких как фенилкетонурия, отправляет нас к радикальному противнику евгеники, который, между тем, без колебаний использовал этот термин, — имея в виду папу Пия XII, который выступил перед конгрессом Международного гематологического общества в 1958 году в защиту добрачного обследования, не рекомендуя браки между носителями. Таким образом, взгляды евгенистов, которые не имеют ничего общего с идеей принудительной власти государства, существовали всегда.

В последние десятилетия открылись новые горизонты биоэтики, и теперь дебаты не могут ограничиваться лишь только совершенно очевидным осуждением нацистской евгеники или теорий, пусть даже предложенных видными учеными, такими, как лауреат Нобелевской премии Каррель. Речь идет о рассмотрении этических аспектов, связанных с генетикой, через призму либерального государства — позиция, которую занимают все передовые

ученые в области биоэтики. Сегодня мы задаемся вопросами, в какой степени генетическая информация должна принадлежать индивидууму; насколько она должна раскрываться семье или одному из супругов; что делать с неожиданной информацией, полученной в результате исследования генетического наследия человека; как стимулировать распространение знаний о генетических заболеваниях и о возможности предотвратить их, не накладывая клеймо на больного; как предоставлять услугу населению, которая препятствовала бы экономической спекуляции, если эта услуга будет выпущена на рынок; какую позицию должно занимать государство по отношению к существующим различным этическим, светским и религиозным точкам зрения по поводу репродуктивного выбора; как перейти от дискуссий по культурным аспектам к принятию юридического решения. Ведутся споры по поводу переформулировки генетической консультации, права на то, чтобы не знать, возможности проходить генетический тест несовершеннолетним. Наконец, обсуждаются правомерность и задачи геномики, внедренной в здравоохранение; остро стоящий вопрос технического прогресса, сделавшего отбор эмбриона осуществимым следствием процесса генетической диагностики.

Проект «Геном» планировал, а затем и реализовал, создание карты всего генома человека и уско-

рил процесс распознавания генов, участвующих в сотнях болезней, заложив основу для их профилактики. Возникает закономерный вопрос: разве не целесообразно устранить их все? Сделать мир лучше для будущих поколений — не это ли цель социальной этики? В частности, генетическое заболевание, не является ли оно одним из наименее приемлемых страданий? Разве человечество не было бы более счастливым без болезней? Поиск носителей позволил бы достичь этих целей, но его практически невозможно распространить на всех и на все условия. Как выбрать более значимые болезни? Правильно ли считать таковыми только те болезни, стоимость которых выше с точки зрения социальной? Важнее ли общество в отношении индивидуума с этической точки зрения?

Больные и их семьи заинтересованы в исследовании и устранении болезни, которая их коснулась, какой бы редкой она ни была. Каждая пара потенциальных родителей хотела бы знать, существует ли у них риск произвести на свет несчастного ребенка, и это правильно, что они задаются этим вопросом, не дожидаясь смерти или тяжелого недуга первого ребенка, когда будет уже поздно. Если это право, то кто должен гарантировать его и каким образом? А если какая-нибудь пара захочет избежать передачи менее тяжелого заболевания или даже простого недостатка или признака, который она сама считает

неблагоприятным, до какой степени она имеет право на это? В некоторых странах неблагоприятным является родиться женщиной, поэтому женщины делают аборт во избежание рождения девочки. Возможно ли установить этические границы генетической профилактики? И наоборот, приемлемо ли с этической точки зрения ничего не предпринимать для предотвращения передачи наследственного заболевания? Имеют ли право родители производить на свет ребенка, зная, что он будет страдать? И, наконец, приемлемо ли с этической точки зрения «хотеть» больного ребенка? Этот вопрос мы задаем в связи с историей про двух женщин, пожелавших иметь ребенка с врожденной глухотой. Сегодня это можно сделать, и я не знаю, как этому помешать.

Этический спор на предмет генетического вмешательства поднимает вопрос о самом понятии болезни. В этой связи вспоминается судьба Мишеля Петруччани, гения музыки, страдавшего несовершенным остеогенезом и преждевременно умершего по причине осложнения патологии. Кто может сказать, что его жизнь не стоила того, чтобы ее прожить? Мишель решился на продолжение рода, осознавая высокую вероятность появления на свет больного ребенка, но он воспринимал свое состояние лишь как явление, а не как болезнь. Подобное высказывание я услышал как-то от одной русской девушки, больной муковисцидозом, к счастью, в легкой форме, которая говори-

ла, что считает свою болезнь «образом жизни, а не страданием». Таким образом, индивидуальная оценка собственного жизненного опыта, невыносимого для одних и благословенного для других, не может быть объектом высшей социальной оценки. Роль общества должна быть другой, и мы предложим другую модель. Конечно, решение считать ту или иную болезнь тяжелой и невыносимой до такой степени, чтобы она требовала превентивного вмешательства, имеет глубокие культурные основания, подлежащие социальной и индивидуальной оценке, но ничего не говорится о том, что существует рациональный общепринятый предел, который устанавливает, когда болезнь должна быть устранена. С точки зрения медицинской этики или этики страдания, генетическое заболевание очень отличается от инфекционного и характеризуется своей тесной связью с человеческой жизнью. Если устранение инфекционных заболеваний требовало вмешательства в объект вовне, то устранение генетических заболеваний требует вмешательства в саму природу человека. Болезнь становится молекулярным дефектом генов, и не все готовы принять такую самостоятельную значимость части себя самого⁷⁸. Эти размышления объясняют напряженную этическую дискуссию, поднявшуюся вокруг Проекта «Геном человека» и вообще вокруг генетики.

Устранение генетических заболеваний и проблема совершенствования человеческой природы — разные

вещи. Кажется банальным утверждение о том, что никто не хотел бы, чтобы человечество было поражено наследственными заболеваниями, и, возможно, поэтому этический спор мало значения придает этому вопросу, сосредоточиваясь на более сложных темах. Но проблем остается много, и каждая заслуживает глубокого изучения. Пример тому — работа группы ученых во главе с Джованни Бониоло, которая изучает этические аспекты, вытекающие из скрининга носителя муковисцидоза в регионе Венето. Они рассматривают основные этические аспекты, связанные с генетическим скринингом: риски его проведения, полномочия специалистов, автономия репродуктивного выбора, интерес государства, риск наложения клейма на больного и, наконец, возможные и отвергаемые связи с евгеникой начала XX века⁷⁹.

Многие вопросы остаются без ответа; на самом деле ответы могут и не существовать, поскольку поставленные вопросы отражают различную этическую направленность. Но хорошо бы спросить себя, каковы интересы и убеждения, сталкивающиеся в таком споре.

Религия и семья

Религиозный аспект касается проблемы старания невинных, но сейчас наука предлагает инструмент

для его предотвращения. Как совместить эту возможность с этико-религиозными основами? Чтобы принять перспективу искусственного оплодотворения, мусульмане и евреи вынуждены были бороться с собственными этическими принципами. В православных кругах кампании против болезни Тея — Сакса или для предотвращения болезней гемоглобина не имели бы успеха без одобрения духовенства. Другим был выбор сообщества амишей⁸⁰, которые, осознавая генетическую предрасположенность к очень редким заболеваниям, отказались от введения профилактических мер. Подобное происходит и в католическом сообществе, которое не признает предимплантационную диагностику и диагностику с целью аборта, как и любой другой вид вмешательства в естественный процесс деторождения.

Но этическая проблема связана не только с верой. Другое отношение, с которым система здравоохранения Англии столкнулась во время профилактики талассемии в пакистанской и греческой или киприотской общинах, зависело не от религии, а от восприятия понятия семьи, от страха быть заклеявленными, от социальной роли брака. В небольших сообществах или в очень закрытых культурных группах выявление носителя, иногда даже одно лишь подозрение, что один из представителей является таковым, может быть чревато лишением возможности заключить брак. Поэтому люди предпочитают воспользоваться

своим правом не знать, полагаясь на судьбу, пусть даже злую. Деятельность «Дор Йешарим», тщательно изученная социологами в области медицины, такими как Авиад Рац, Барбара Праинсак и Джил Сигел, или исследования Раца форм генетической глухоты в бедуинских племенах Синая свидетельствуют, наряду с отношением пакистанцев в Великобритании, что существует коллективная этика, которая не просто руководствуется религиозной этикой, она регулирует отношения между людьми. Для нее семейные ценности являются основой. На самом деле, даже в исламских странах, где духовенство выступило в поддержку генетической профилактики, система здравоохранения столкнулась с сопротивлением супружеских пар, и самым прочным барьером оказались социальные ценности эндогамии, браков между двоюродными и другими родственниками в рамках одной семьи. Правила родства могут представлять более серьезное препятствие, чем вера.

Пример Венето поразил всех, поскольку он считался регионом, сильно укоренившимся в католицизме, но при этом участие населения в предложенном генетическом тестировании было таким, что практически привело к исчезновению муковисцидоза. В западных обществах структура родственных связей уходит из-под влияния религии, и у этого факта есть много симптомов. Двадцать лет назад ученые из Феррары, исследуя причины исчезновения талассемии в их ре-

гионе, отмечали изменившееся отношение к вопросу деторождения в период с 1950 по 1980 годы, что было обусловлено не только усилившимся осознанием риска, но и структурным изменением семьи.

Не знать, не дать знать

Защищается ли право не знать? Оно было нарушено, когда в исламских странах или на Кипре был введен добрачный тест. Заклейменным может быть и человек, не пожелавший признать себя носителем и допустивший, таким образом, рождение больного ребенка, увеличив социальную стоимость жизни и общественные издержки. Желание не знать может осуждаться, если один из супругов не сообщил другому о своей принадлежности к семье, в которой по наследству передается генетическое заболевание, и если в результате у них появился больной ребенок. Аналогично, есть семьи, которые скрывают генетическое заболевание даже от близких родственников. Генетическая передача — это индивидуальная проблема, проблема пары и семьи. Кто-то утверждал, что социальной единицей, которая должна располагать генетической информацией, должна быть семья, а не индивид⁸¹. Мы задаемся вопросом, насколько это этично, и разве члены семьи не имеют права получать эту информацию от родственника, прошедшего

диагностику? Разве с этической точки зрения информация о мутации не должна сообщаться всей семье, позволяя как минимум ближайшим родственникам делать собственный выбор? Дилемма могла бы быть решена посредством привлечения медицинского специалиста, знающего о наличии в семье генетического дефекта и способного довести эту информацию до сведения родственников больного. В настоящее время ведутся споры на тему того, законно ли в данном случае нарушать обязательство о тайне.

Идеальный ребенок

Часто можно услышать обсуждение темы долга перед будущими поколениями. Им мы хотим передать лучший мир, то есть мы должны сохранить окружающую среду и уменьшить количество возможных причин несчастья. Мир без болезней тоже относится к этой перспективе. Но есть и другие причины не желать больного ребенка, более эгоистичные; некоторые их называют гедонистическими.

Во времена, когда рождаемость падает по очевидным экономическим причинам, эмоциональный вклад в ребенка, который имеет большую вероятность остаться единственным, конечно, выше, чем в случае, если детей много и они воспринимаются во всем их разнообразии. Давайте подумаем, насколько

возможна генетическая консультация в такой стране, как Китай, где на протяжении многих лет действует политика демографического ограничения и где приветствуются семьи с одним ребенком. Некоторое время там преобладал подход репродуктивной компенсации. Зная, что ребенок может преждевременно скончаться, пары стремились завести других детей, надеясь «компенсировать» потерю, поскольку было необходимо, чтобы семья достигала определенных размеров⁸². В 70-х годах в западных странах наметились изменения в принятии репродуктивных решений. Пары, находящиеся в группе риска из-за вероятности заболевания талассемией, старались иметь меньше детей. А те, у которых уже был один здоровый ребенок, больше не хотели испытывать судьбу. Плодовитость больше не была в цене. Увеличивающаяся выживаемость больного ребенка становилась бременем для семьи, которая утрачивала структуру и «аграрные» ценности в пользу процесса индустриализации, как в дельте реки По, так и на Кипре. Законодательство поменяло свое отношение к терапевтическому аборту и разрешило практику пренатальной диагностики. Последняя, в свою очередь, сместила ось репродуктивного выбора в сторону женщины и ее решения. Феминистическое видение генетической профилактики настаивает на том, что пренатальная диагностика, имплантация эмбриона, вероятный аборт — все это касается женского тела, что оправдывает асимметрию

в вопросе репродуктивного выбора пары в пользу решения, принятого женщиной.

Все чаще наблюдается отказ от пассивного и фаталистического отношения к генетическим заболеваниям. Благодаря предимплантационной диагностике стало возможным рожать здоровых детей. Это сочетание развития техники и социальных изменений способствовало попыткам «создать идеального ребенка». Даже если абстрагироваться от позитивной евгеники, направленной на «усовершенствование» человеческого рода, мало кто хотел бы пассивно принять перспективу рождения больного или несчастного ребенка. В отношении поколения наших детей мы перешли от случая к выбору. Речь идет об одном из наиболее значимых прорывов, связанных с проектом «Геном». Возможности для индивидуального выбора многократно выросли, коллективная этика противостоит реальности, которая еще пару десятилетий назад представлялась чем-то из области научной фантастики.

Если с индивидуальной точки зрения можно понять выбор родителей не передавать ребенку даже легкую форму заболевания, то с коллективной точки зрения встает вопрос, должно ли общество проводить программы по профилактике легких заболеваний (или «явлений»), тяжесть которых точно не определена, или даже профилактику «факторов риска»?

Например, мы могли бы предпочесть не передавать ребенку ген, повышающий предрасположенность к раку груди или кишечника⁸³, так же как и не передавать гены, которые могут способствовать появлению психического расстройства, и, конечно, имея возможность выбирать, мы предпочли бы иметь ребенка без риска развития у него диабета или сердечно-сосудистых заболеваний. Становится возможным не только предупреждать тяжелое заболевание, но и не передавать генетические признаки, далекие от общепризнанного понятия тяжелого заболевания. Общество призвано решить, должна ли подобная перспектива контролироваться политикой системы здравоохранения, или она должна быть пущена на самотек с неравным соотношением спроса и предложения, которое создается сейчас, учитывая интенсивное предложение генетических тестов частными лабораториями. Общество призвано решить также, насколько поддерживать или стимулировать индивида в его выборе, признавая, однако, этот выбор неприкосновенным.

Существует ли генетический детерминизм?

Можно утверждать, что имеется социальное одобрение возможности предупреждать тяжелейшие гене-

тические заболевания, влекущие быструю смерть, делающие людей инвалидами и не имеющие лечения. Подтверждением тому могут выступать рекомендации Всемирной организации здравоохранения о необходимости применения общинной генетики также и в странах с ограниченными ресурсами. Но сегодня мы знаем, что моногенные заболевания, считавшиеся неизменно тяжелыми, на самом деле не всегда таковыми являются. В медицине детерминизм считается научным значением. Клод Бернар так утверждал в своей книге «Введение к изучению экспериментальной медицины», ставшей классикой медицинского знания. Понятие молекулярной патологии является строго детерминистским, оно позволило понять механизм, благодаря которому развиваются болезни. Болезни гемоглобина провоцируются его аномальной структурой, которая, в свою очередь, зависит от генетических мутаций. Генетический детерминизм расширяет перспективу, поскольку хочет предвидеть, основываясь на генетической мутации, тяжесть вызываемого ею заболевания. Но это не всегда просто. Генетический дефект может быть необходимым, чтобы спровоцировать болезнь, но часто этого недостаточно. Генетические исследования подробно продемонстрировали, что, несмотря на одинаковые мутации у носителей, сами болезни потом проявляются с совершенно разной интенсивностью⁸⁴.

Программа «Дор Йешарим», о которой мы уже говорили, расширила свой первоначальный интерес с болезни Тея — Сакса на ряд других патологий, но вместе с тем она и поставила ограничение, установив, что тестирование на выявление носителя будет проводиться только в отношении очень тяжелых и смертельных заболеваний, лечения которых не существует. Тем не менее, случай болезни Гоше представляет поворотную точку в оценке программ генетической профилактики. Эта болезнь тоже очень часто встречается у евреев-ашкеназов, поэтому она включена в «Перечень ашкеназов» («Ashkenazi panel»). Согласно расчетам, болезнь поражает их в десять раз чаще, чем представителей других народов. И все же генетический детерминизм в случае с болезнью Гоше очень незначителен⁸⁵. Болезнь может иметь различные формы, одни — тяжелые с детства, другие обнаруживаются очень поздно. Ген известен, известны различные мутации, провоцирующие заболевание, но, как и в случае с муковисцидозом, а может быть и чаще, при одинаковых мутациях клинические картины могут быть совершенно разными. Действительно, некоторые люди обнаружили, что они больны, когда прошли тестирование исключительно из страха, что они являются носителями, возможно, потому, что болезнь была диагностирована у кого-то из их членов семьи. К этому добавляется возможность лечения в случае

появления симптомов, пусть даже при стоимости более 100 000 евро в год в Италии. Таким образом, борьба с болезнью Гоше — это нечто среднее между возможностью профилактики, возможностью лечения и предсказательной неточностью генетического теста. По всем этим причинам системы здравоохранения разных стран, например Канады и Израиля, конечно, заинтересованы и выступают против возможности рассеянного генетического скрининга для поиска носителей в рамках программы системы здравоохранения. Тест, однако, предлагается частными лабораториями за плату, и выбор остается за индивидуумом. Исследование пар-носителей показало, что достаточно предложить тест, чтобы стимулировать его использование, даже если эксперты этого не рекомендуют. Но если затем генетическая консультация проводится специалистом по данному заболеванию, то редко пары выбирают аборт; такое решение может быть принято только в случае, когда совершенно очевидно предвидится тяжелая форма заболевания^{86 87}. Случай болезни Гоше можно распространить на муковисцидоз. Как мы уже видели, когда-то считалось, что это заболевание ведет к преждевременной смерти. Сегодня мы знаем, что выявляется много случаев легкой формы заболевания, и перспектива долгой продолжительности и приемлемого качества жизни не является исключением. Таким образом, пробле-

ма генетического теста не может рассматриваться в отрыве от вопроса высокого качества генетической консультации.

Реальность осложняется, если вместо болезней мы поговорим о генетическом риске или предрасположенности. Ярким примером может стать растущее внимание к наследственной передаче генетических мутаций, которые предрасполагают к развитию злокачественных опухолей. Согласно информации с сайта Национального института онкологии (National Cancer Institute⁸⁸), было идентифицировано более 50 типов наследственных заболеваний, характеризующихся злокачественными опухолями. В большинстве случаев они вызваны высокопроникающими мутациями, передающимися по аутосомно-доминантному типу наследования, то есть от одного лишь родителя, с высокой вероятностью спровоцировать заболевание. Для многих из этих заболеваний существуют генетические тесты, которые могут идентифицировать такой риск. Это не означает, что наличие мутации непосредственно является причиной заболевания, оно лишь способствует этому. В некоторых странах генетический тест для некоторых видов опухолей (например, опухоль грудной железы или некоторые опухоли кишечника) начинает включаться в программы общественного здравоохранения с конкретным намерением идентификации семей, относящихся

к группе риска, и предложения возможности ранней диагностики или профилактики. Этот опыт находится еще в начальной фазе. Его интеграция в программы общественного здравоохранения требует, чтобы министерства здравоохранения продумали способы его применения и результаты. Как выявить семьи, относящиеся к группе риска? Как предоставить информацию, но не спровоцировать волнения и страхи? Как «обучить грамоте» семьи по вопросу понимания генетики опухолей? Как объяснить суть риска или возможности? Какую консультацию оказать в случае принятия решения о продолжении рода? А также как сделать доступной услугу генетической профилактики рака?

Либерализировать выбор?

Программа геномики в общественном здравоохранении потребовала бы, как мы уже убедились, ряда стратегических шагов и немалых инвестиций. При этом ее преимуществом была бы защита индивидуума. Именно по причине генетической безграмотности, сложности объяснения понятия риска, неопределенности ответов генетиков и не стопроцентной точности генетических тестов тот, кто желает получить четкие ответы, может оказаться в очень затруднительном положении. Идея либеральной генетики

подразумевает право каждого знать собственный геном и делать самостоятельный репродуктивный выбор. Если система здравоохранения имеет четкие ограничения в предложении услуги всему населению, то свободное пространство будет занято услугами частного характера. Прямое предложение генетических тестов поднимает ряд проблем и противостоит научным сообществам, которые обеспокоены наивными вопросами и плохим информированием пациентов и возможностью предоставления неоднозначных ответов. Защита пациента — это необходимость. Но отныне мы сталкиваемся с коммерческим предложением, распространенным по территории и через интернет-сайты. Оно поступает напрямую к потенциальному пациенту, обещая определить его генетический риск предрасположенности к определенным моногенным заболеваниям: диабету, ожирению или психическим расстройствам. Специализированные лаборатории, оснащенные новейшим оборудованием, имеют возможность рассылать пробирки для сбора образцов крови или слюны, с которыми впоследствии проводят сложные генетические исследования. Вот какой вырисовывается эта наклонная и скользкая плоскость, где социальный вопрос генетики начинает приобретать тревожную форму. Мы начали с талассемии, мы устранили болезнь Тея — Сакса, в настоящее время работают программы по борьбе с муковисцидозом, со спинальной мышечной

атрофией. Мы разработали программы по поиску носителей наиболее редких заболеваний, ограниченных малочисленными группами. Но теперь нам предлагают общие генетические тесты, где, с одной стороны, преследуется коммерческий интерес, а с другой — мы видим людей, которые не обладают достаточным уровнем знаний, чтобы понять результат теста.

При посещении некоторых сайтов, например, 23andMe или genePlanet, можно заметить, что предлагаемых генетических тестов очень много, и они направлены не только на тяжелые заболевания. Интересна недавняя история 23andMe, когда эта организация вынуждена была прекратить предложение тестов после получения предписания американского департамента здравоохранения, который решил проверить качество ответов и информации, предоставляемых лабораториями людям, приславшим свою ДНК на анализ. Эта история выводит на первый план проблему прямого предложения публике диагностических или медицинских генетических тестов, предложения, не «фильтруемые» генетиками или медиками, способными оценить надежность сайта, анализов, а главное, корректность интерпретации результатов.

Здесь можно возразить, что тест на выявление носителя не имеет прямого медицинского эффек-

та, поскольку он выполняется не для диагностики заболевания, а лишь для того, чтобы человек мог узнать о риске его передачи своим детям. Знание собственной ДНК — это индивидуальное право, и общественные интересы не должны создавать ему препятствий. Крайняя либерализация генетического теста предусматривает доверительные отношения между двумя сторонами, при этом личность имеет полную свободу выбора такой генетической консультации, которую он захочет получить⁸⁹. Учитывая, что это уже возможно, благодаря существованию разветвленной по всему миру сети лабораторий, способных выполнить эти тесты с образцами, высланными по почте, регламентирование представляется сложной задачей. Для защиты индивида «общество» должно предлагать лишь услугу более высокого качества. И тут мы возвращаемся к проблеме стоимости.

Существует ли свободный выбор?

Понятие генетизации было введено социальной исследовательницей Эбби Липпман для описания механизмов взаимодействия между наукой и обществом, медициной и генетикой, на основе трудов Иллича о медикализации и Золя о ятрогении. Значение этого термина, в сущности, негативное

и обозначает растущую тенденцию объяснить болезни, поведение или физиологическую разницу, основываясь на генетике.

По мнению двух голландских исследователей⁹⁰, процесс генетизации может быть изучен на разных уровнях. С концептуальной точки зрения — выражаясь терминами генетики для определения медицинских проблем; с организационной точки зрения — когда становится необходимым специальное техническое знание; с культурной точки зрения — когда знание и технология генетики приводят к изменениям в индивидуальном и социальном подходе к вопросу репродуктивности и профилактики. Наконец, это понятие имеет также и философское значение — когда из него следует определенное видение человеческой идентичности, межличностных отношений и индивидуальной ответственности. Два исследователя жестко критиковали опыт борьбы с талассемией на Кипре. Несмотря на заявленную цель позволить парам самим делать свой репродуктивный выбор, кампания, по их мнению, была манипулятивной, патерналистской и абсолютно клеймящей. Кто посчитал бы себя вправе производить потомство, не пройдя тестирование, под такой ураганной пропагандой за устранение талассемии? Пример с талассемией был парадигматическим. Лишь кажется, что модель социальной геномики может способствовать свободному выбору, на самом же деле она скрывает социальную предвзя-

тость. Общество уже решило укрепить и поддержать выбор в пользу прерывания беременности, разработав программу генетического информирования/профилактики, «индивидуальный выбор» был иллюзией. Ответственность окончательного выбора ложится на индивидуума или, говоря другими словами, индивидууму остается лишь ответственность окончательного выбора. Авторы говорят о «свободном выборе в императивном контексте». Конечно, господствующая культура играет свою роль, а концепция, принятая системой здравоохранения, способна внушить чувство вины любому, кто с ней не согласен. Если прочитать указы, вышедшие в исламских странах, то можно сделать вывод, что на самом деле конечной целью является имплицитное клеймение тех, кто не хочет участвовать в добрачном тестировании. Генетический тест становится «морально» обязательным. Речь идет о распространении на все общество этической перспективы «Дор Йешарима», критикуемой медицинским социологом Авиадом Рацем.

Кто решает?

На чем должен основываться социальный интерес для устранения редких заболеваний? Данный вопрос должен быть чисто экономическим? Кто решает? Или лучше, каков механизм формирования согласия?

Кто главные действующие лица или те, кого сегодня называют stakeholders (англ. — заинтересованные лица. — *Примеч. пер.*), стороны, которые могли бы иметь интерес? Кажется, что в западных странах выбор передан биоэтическим комитетам. Биоэтика стала профессией, научно-религиозно-философской дисциплиной. Помимо консультаций по биоэтике, люди просят также высказаться на предмет выбора жизни, смерти и продолжения рода. Но необходимо расширить социальный спор. Этика не может быть достоянием специализированных комитетов. Особенно в англосаксонских странах, где идут бурные дебаты на эту тему, как свидетельствуют многочисленные неспециализированные, или так называемые популярные, публикации. На самом деле они ничего не популяризируют, более того, именно они представляют культурную материю, на основе которой потом появляются мнения «биоэтиков».

Общество и граждане

Мы уже рассматривали причины, по которым общество в своем наиболее общем виде могло бы быть заинтересованным в сокращении частоты встречаемости генетических заболеваний. Это причины экономического и этического порядка. Экономическая точка зрения слишком проста и прямолинейна,

более сложной она могла бы быть лишь в отношении экономии денег. Этический вопрос не может быть решен без рассмотрения проблемы сосуществования в современном государстве различных этик.

Но выбор социального здравоохранения зависит еще и от времени осуществления политики, предсказуемо безразличной, если она не стимулируется заинтересованными сторонами. Уже давно в некоторых странах проводятся эксперименты по привлечению к решениям граждан по принципу суда присяжных, образованного по модели Citizens Jury Handbook^{*91}. Предпринимаются попытки достичь формы, при которой возможно будет принимать решения вопросов, имеющих техническую базу, но по которым все должны быть призваны к вынесению вердикта. В Италии одна группа исследователей провела похожий эксперимент именно на тему поддержки программы скрининга на выявление носителя муковисцидоза⁹². Отталкиваясь от опыта Венето, который показал, что предложение теста находит существенную поддержку на территории этого региона, гражданское жюри, изначально не имеющее специальных технических знаний, а лишь получившее информацию о болезни и о возможностях ее предотвращения, вынесло решение в пользу социального вмешательства для

* Справочник для членов суда присяжных.

распространения теста. Насколько мне известно, речь идет о первой попытке использования этой формы демократии в принятии решения по поводу генетического теста. Эксперимент, проведенный в нескольких городах Италии, продолжается, и его результаты, без сомнения, расширяют этический горизонт генетического вопроса.

Больные и ассоциации

Больные имеют непосредственный интерес в лечении собственного заболевания. Они могут ссылаться на опыт других, являющийся результатом личных ожиданий, тяжести заболевания, его психологических и биологических особенностей, а также вероисповедания. Ассоциации больных являются «генетическим сообществом», выражаясь терминами современных социологов в области медицины. В развитых странах они играют фундаментальную роль в привлечении внимания, в ориентации научных исследований, во влиянии на политическую власть, часто достигая весьма ощутимых результатов. Все ассоциации, чьи сайты я посещал, информируют о доступности теста на выявление носителя, но только ассоциация спинальной мышечной атрофии Claire Heine Foundation открыто заявляет о выборе профилактики и ставит ее своей приоритетной задачей.

Споры вызывает и роль самого пациента. Некоторые считают, что кампании по профилактике притесняют больного, потому что подчеркивают вес, который он представляет для общества, сгущают краски, увеличивают социальную стоимость болезни и страдания, которые она приносит, и ресурсы, которые она отнимает на поиски лечения. Согласно Гёдемакеру и тен Хаве, программа профилактики делает стоимость терапии выше, чем стоимость болезни. Они утверждают, что первоочередной задачей медицины является облегчение страданий и восприятие больного как нуждающегося человека. Позиция этих авторов, однако, обусловлена тем фактом, что профилактика генетического заболевания требует принятия решения о продолжении рода.

По этим причинам сам больной является одной из центральных фигур в споре, поскольку представляет элемент, имеющий право на принятие решения в политике профилактики. Я осознаю, что этот аргумент представляется очень деликатным и трудным для обсуждения из-за риска прозвучать оскорбительно.

Научные организации

Существует сильная асимметрия между ресурсами, направляемыми на программы по поиску лечения генетических заболеваний и на исследовательские

программы для их профилактики. Ассоциации и исследовательские организации разворачивают кампании по сбору средств на исследования, способные открыть перспективу лечения. Многие инициативы широко освещаются в СМИ. Но крайне мало говорится о том, как избежать этих болезней. Изредка те, кто занимается поисками лечения, озабочены также и профилактикой. Более того, я задаюсь вопросом, не существует ли конфликта между этими двумя исследовательскими программами? Возможно, да. По сути, успех одной снижает необходимость другой, как вакцинация от полиомиелита положила конец лечению этой болезни. Эта предпосылка объясняет незначительную роль, которую до сих пор выполняют научные организации в профилактике генетических заболеваний. Думаю, что это происходит под влиянием желания дискутировать на темы евгенистического характера. Евгеника была изгнана из науки, и наука избегает сегодня любой темы хотя бы с легким оттенком евгеники.

Научная медицинская литература уделяет большое внимание негативному эффекту генетического теста. Этот эффект может заключаться в тревоге индивида от осознания того, что он является носителем, отказе (иногда необоснованном) от возможности иметь детей, различных побочных эффектах, с которыми сталкивается пара, впечатлении, которое эта новость может оказать на несовершеннолетнего или

на восприимчивого человека. Кроме того, возможны непонимание диагноза, который может быть неадекватно сообщен, научная неточность в ответ на запрос тестируемого о предоставлении информации со стопроцентной точностью. Все это считается побочными эффектами, которых тем больше опасаются, чем больше говорят о рассеянном скрининге, не учитывающем частных, то есть менее управляемых, ситуаций.

Остается последний пункт для обсуждения — тенденция людей спонтанно объединяться, что приводит в последнее время к созданию ассоциаций больных или родителей, заставляющих общество считаться с их проблемой. Эти ассоциации не останавливаются на достигнутом. Им удалось задать нужное направление политическим властям и научным исследованиям благодаря своей определяющей роли во многих научных успехах, способности влиять на общественное мнение, находить средства и оказывать давление для достижения признания и поддержки со стороны общества. Но об этом мы поговорим в следующей главе.

4. Биосоциальность

Антропология и социология новой генетики

Нас же интересует прежде всего то, что на современном горизонте биополитики врач и ученый действуют на той самой ничейной земле, которая некогда принадлежала лишь суверену.

Дж. Агамбен, *Homo sacer*

Генетические сообщества и генетика сообщества Авиада Раца

Мы уже цитировали Авиада Раца, израильского социолога и антрополога, углубленно изучавшего процессы, связанные с генетическим скринингом наследственных заболеваний. Его интерес был сосредоточен на социальных, культурных, исторических и религиозных элементах, которые обуславливают принятие или непринятие генетических исследований на уровне населения, взаимосвязь

между влиянием государства или сообщества и индивидуальным выбором, преобразование понятия евгеники от дистопии первой половины XX века до эпохи геномики. Ученый посвятил множество статей понятию «генетического сообщества». Он проводил полевые исследования бедуинов в Израиле, изучал наследственные заболевания евреев-ашкеназов и программу «Дор Йешарим», сравнивал отношение к генетическим исследованиям в Израиле и в Германии и осуществлял антропологический анализ распространения врожденной глухоты в общинах бедуинов в Израиле.

Под «генетическим сообществом» Рац⁹³ понимает «глобальное явление, где сочетаются некий общий генетический фонд, этнические границы и политические обстоятельства», как это происходит у афроамериканцев, у амишей, у евреев-ашкеназов, у франкоканадцев или у бедуинов, но примеры могут повторяться. Условия географической, этнической и культурной изоляции способствовали высокой встречаемости специфических рецессивных генетических заболеваний, примеры которых мы уже детально описывали. С научной точки зрения, генетические исследования позволили идентифицировать у этих народов гены, провоцирующие заболевания. «Генетические сообщества» интересны по многим причинам. Прежде всего, знаниями, которые они имеют о самих себе и о рисках, кото-

рыми чревата эндогамия. У этих народов генетика и ДНК являются элементами коллективной идентичности, на которых во многом зиждется понятие «биосоциальности». В отношении их генетического «разнообразия» они занимают позицию, сильно обусловленную собственной системой ценностей, что послужило почвой для исследований и социальной практики с последующим применением программ по генетической профилактике. Благодаря таким генетическим сообществам был разработан ряд тестов на выявление носителя, как те, о которых мы уже говорили. Они представляют интерес также и с точки зрения развития диагностических тестов, поскольку являются потенциальным «рынком» для распространения генетических исследований. Конечно, генетический элемент — это один из факторов идентификации группы, но мы видим, что в наших обществах в некоторых случаях он бывает доминирующим. Если, с одной стороны, действительно генетические сообщества имеют этническую основу, то с другой — происходит образование новых объединений, появление ассоциаций, групп поддержки, взаимодействий между индивидуумами, основанных на опыте болезни. Сегодня этому благоприятствует также и общение в различных сетях через интернет. В достаточно богатых и технологически развитых странах эта новая «идентичность» стала источником распространения

знаний, ориентирования научных исследований, политического давления, привлечения внимания общественности к отдельным заболеваниям вплоть до создания «групп давления», имеющих общественную значимость. Среди таковых можно выделить Genetic Alliance в США, фонд муковисцидоза North American Cystic Fibrosis Foundation, фонд спинальной мышечной атрофии Claire Heine Foundation или Ассоциацию талассемии.

Таким образом, генетическое заболевание спровоцировало процессы самоопределения, которые могут помочь определить возможные стратегии по его устранению. Некоторые болезни кажутся неразрывно связанными с этнической или географической принадлежностью, как талассемия, серповидноклеточная анемия или болезнь Гентингтона в Венесуэле. В этих случаях исторически надежда на выздоровление, молекулярная идентификация болезни и стратегии по профилактике были принесены извне, либо следовали модели вмешательства top-down, то есть «спущены сверху», будучи обусловленными научно-гуманитарными соображениями и/или политическим выбором. Необходимо было убедить население принять участие в стратегиях профилактической медицины⁹⁴. Как говорит Авиад Рац, в этих случаях образование генетического сообщества следовало медицинской или экспертной точке зрения (выражаясь терминологией Фуко, это результат меди-

цинского взгляда), которой присущ предписывающий характер. Тот, кто содействует проведению кампании по генетической профилактике, всегда стремится к будущему, которое он считает лучшим. Оставим пока без определения значение, присваиваемое слову «лучший», поскольку это требует понимания системы ценностей сообщества и мнения эксперта.

Новый процесс «биосоциализации» наблюдается в промышленных обществах, причем его становление происходило в обратном порядке. В зоне его интереса лежат заболевания, у которых наименее очевидной является этническая основа. Идентификация «сообществ» происходила в основном снизу, путем спонтанного объединения пациентов или семей, которые затем образовали организованные группы. Обращаясь к довольно молодому направлению социологии здоровья, Рац ставит перед собой вопросы: какое определение дать старым и новым «генетическим сообществам»? как на них ссылаться? какова их роль в перспективе генетического скрининга? каковы системы ценностей, с которыми приходится сталкиваться при предложении генетики сообщества или геномики в применении к общественному здравоохранению?

Но сначала, утверждает Рац, необходимо определить сферу генетики сообщества. Это почва для генетика, социолога, антрополога или эпидемио-

лога? Это точка совпадения взглядов для создания некой дисциплины, которая еще находится у истоков процесса собственного основания? Какие отношения связывают клиническую генетику и генетику сообщества? Мое мнение по этому поводу таково, что, если отвлечься от желания дать определение этим дисциплинам (что часто зависит лишь от необходимости специалистов в установлении границ собственного эксклюзивного права трактовать некоторые вопросы с неизбежными академическими отступлениями), то главная проблема — понять, кто вправе представлять «биосоциальные» интересы. Можно было бы утверждать, что клиническая генетика — это дисциплина, обращенная к индивидууму или к паре и соответствующая, наконец, либеральной генетике, где имеет значение индивидуальное решение. И напротив, генетика сообщества или генетика (сегодня геномика) общественного здравоохранения могла бы представлять социальные интересы. Задачей клинической генетики является консультация, лишенная обязательности, которая всегда присутствует в общественном здравоохранении. В сущности, с одной стороны, должна устанавливаться связь между индивидом или парой и специалистом, которая основывалась бы исключительно на передаче информации в атмосфере этического нейтралитета; с другой стороны, всегда присутствует интерес, который ставится выше

индивида или пары. Это разделение схематично, поскольку концепция генетической ответственности — это все же всегда социальное устройство; и даже индивид, который считает себя свободным от условностей и думает, что делает абсолютно свободный выбор, руководствуется социальными правилами и ценностями. Таким образом, вопрос можно переформулировать другими словами: кто является носителем генетической ответственности? Индивид, сообщество (этническое или ассоциация), государство? Этот вопрос права является ядром всей этической проблемы, связанной с устранением генетического заболевания⁹⁵. Рац поднимает важные вопросы. Приобретает ли сообщество, которое себя идентифицирует как таковое, например, больные мышечной дистрофией, право влиять на выбор политики общего здравоохранения? Нужно ли консультироваться с этим сообществом при разработке стратегий общественного здравоохранения? По определению тест на выявление носителя направлен на здоровых людей в таком случае; имеет ли право больной вторгаться в поле деятельности превентивного здравоохранения, или же его роль состоит лишь в том, чтобы выражать собственное видение болезни, взяв на себя бремя убеждения? Наделен ли больной человек этическим превосходством ввиду своего состояния? Имеет ли право генетическое сообщество вмешиваться в выбор индивида или

пары? Когда есть социальный интерес, не возрастает ли риск клеймения больного, носителя или даже человека, не желающего проходить генетическое тестирование?

Рац задается вопросом: добавляет ли социо-антропологический взгляд на генетику сообщества что-нибудь медицинскому подходу? Ответ строится на основе видения тен Кате, генетика и первого редактора журнала «Community Genetics», название которого потом было изменено на «Public Health Genomics»⁹⁶. Социо-антропологический взгляд дает инструменты для измерения этнической, лингвистической, религиозной, политической и идеологической величин сообщества. До сих пор множество исследований было посвящено модели генетической консультации, направленной на индивида или пару. Оцениваемыми параметрами были вынужденное принятие или отказ от консультации, стресс, который она вызывает у индивида или пары, реальное повышение способности выбора или принятия решения. Но Рац утверждает, что теперь настало время перенести этот анализ на уровень сообщества, где имеют силу такие нормы, как патриархат, единокровные союзы или запрет аборта. Социо-антропологический подход требует смены парадигмы. Прежде всего, возникает необходимость в изучении социального устройства генетической консультации, без сужения проблемы до индивидуальных

отношений. Поэтому исследования Раца были обращены к сообществам ортодоксальных евреев или бедуинов, которым был предложен скрининг. Ученый проанализировал их с антропологической точки зрения, поместив предложение и принятие теста в культурный контекст группы, на которую было обращено исследование. Вопросы, сформулированные Рацем, имеют целью создание новой морали по отношению к генетическому тесту, с признанием того, что технология еще слишком молода. Мы видим ее результаты, которые постоянно смешивают проблемы технологии и этики, поскольку они имеют общие черты с воспроизводством человеческого рода. Достаточно упомянуть то, что происходит в наше время в Италии, где законотворческие неточности позволяют сосуществовать законам, которые разрешают аборт, но отвергают возможность предимплантационной диагностики, и где прошлый опыт борьбы с талассемией, кажется, не оставил следов, когда это необходимо в связи с перспективой профилактики муковисцидоза.

Надо констатировать тот факт, что развитие технологии постоянно бросает вызов этике, и что этика не одна, а нам необходимо смириться с сосуществованием различных идеологических направлений. К этому наблюдению подводят анализ Раца и его оценка стремления к генетической профилактике в разных культурах, будь они мусульманскими, еврейскими

или христианскими, или в системах, где исторически понятие генетической профилактики обрело противоположные семантические значения. Он анализирует факторы, не позволяющие генетической профилактике превалировать в США или в Германии, но при этом делающие ее приемлемой в мусульманских странах или в еврейских сообществах. В Германии очевидно наследие нацистской евгеники, из-за чего становится недопустимой идея заинтересованности государства в проведении политики публичной геномики. В США сформировано абсолютно либеральное и слишком раздробленное видение, вытекающее из системы здравоохранения, где социальный интерес принудительно ограничен страховой системой, а также, как уже говорилось ранее, памятью о провале профилактики серповидноклеточной анемии. В других странах, таких, как Израиль, Англия или многие исламские государства, социализация медицины и коллективный интерес к здоровью будущих поколений были приняты и внедрены в систему здравоохранения. Система генетической профилактики вписывается в видение роли государства, даже если это видение сильно эволюционировало в либеральном направлении и совпадает с самыми разными религиозными культурами, например, протестантской или католической этикой, либо точкой зрения на продолжение рода в религиях, которые до сих пор ограниченно присутствовали в западных странах.

Биосоциальность Пола Рабинова

Поляризация, которую мы рассмотрели, конечно, представлена весьма схематично. Но нашей целью не является радикальное противопоставление. Именно благодаря проблематике, которую она обнаруживает, новая генетика стала предметом изучения философов, которые, возможно, чтобы лучше объяснить свои точки зрения, без колебаний довели их до крайности, главным образом, предсказывая будущие сценарии, которые на самом деле кажутся очень мало реалистичными или, как минимум, далекими от нашей сегодняшней действительности. Если мы обратимся к позиции философа-аналитика Джона Харриса⁹⁷, то, когда он говорит о «новой фазе [...], в которой дарвиновская эволюция, путем естественного отбора, будет заменена добровольным процессом отбора, который, вместо ожидания миллионов лет, в течение которых происходила дарвиновская эволюция, даст видимые и ощутимые результаты почти мгновенно», мы понимаем, что его парадокс состоит не столько в утверждении свободы (этической) индивида выбирать, как передавать собственное наследие, сколько в постановке менее насущных вопросов. Речь идет о точках зрения, подразумевающих не только анализ. Мы пока не в состоянии селекционировать расу суперлюдей, возможно, у нас никогда не будет такой

возможности. С другой стороны, я не нахожу актуальной озабоченность философа Юргена Хабермаса, который, доводя до крайности свои примеры, пытается создать собственную этику генетики⁹⁸. Наоборот, пришло время создать этику настоящего, возможно, не универсальную, модифицируемую, но способную принять вызов, который сегодня бросает технология. Поэтому я считаю намного более конкретными исследования многочисленных социологов в сфере здравоохранения, которые рассматривали тему возможного устранения генетических заболеваний, стараясь понять, как устроены новые генетические ориентации, каковы индивидуальные или коллективные мотивы, влияющие на решение о прохождении генетического теста, каковы интересы, поддерживающие скрининг населения или препятствующие ему, и как формируются социальные субъекты, классифицируемые как носители.

В последние десятилетия генетика демонстрировала тенденцию проникновения в повседневную жизнь, как в свое время бактериология проникла в личную и социальную жизнь в конце 1890-х годов. Успех проекта «Геном человека» способствовал созданию в обществе новых интересов и представлений. В конце 1980-х годов философ и медик Франсуа Дагонье говорил о необходимости преобладания культурного над естественным. Он утверждал, что прогресс в биологии и в медицине поднимает важные вопросы, способные

поколебать сами основы нашего существования: тело, продолжение рода, семья. Он отстаивал необходимость не биологического, а антропологического ответа на споры о правомерности изменения природы, растительной или животной. Он отстаивал роль культуры, то есть выбора человека. Долгое время живое существо считалось скорее объектом для изучения, классификации, исследования, чем для модификации. «Мне кажется, что одним из фундаментальных аспектов второй половины XX века является возможность изменить жизнь, [...] способность вмешиваться в нее, которая по смелости превышает физику первой половины века. [...] Сегодня мы входим в цитадель живого существа, растительной, животной, человеческой природы. [...] Живое существо становится объектом, подлежащим модификации»⁹⁹. Природа не стоит на месте, она *bricoleuse* (фр. «мастерица на все руки». — Примеч. пер.), экспериментирует, вводит мутации, которые могут показаться незначительными, а затем провоцирует бурное развитие, производит новые виды. ДНК — это бесконечное совершенство. Простая по своему строению, она создает бесконечные возможности. Сегодня человек может вмешиваться в эту эволюцию, может направлять ее. Дебаты, как мы увидели ранее, продолжаются, и мнений много. Присутствуют медицинские, этические, философские, экономические точки зрения, вокруг которых образуются новые социальные формы.

На основе видения целого направления в социологии здравоохранения выработалось суждение, что новая дисциплина направлена не только на познание. Ее роль — изменять. Она входит в «цитадель живого существа», модифицирует бактерии, растения, отрицает значимость у естественного вплоть до полного отрицания его значимости. Пища, растения, животные, которыми мы окружены, становятся результатом культурной селекции, но вход в «цитадель живого существа» ведет к социальной реорганизации. В самом начале проекта исследования генома человека американский антрополог Пол Рабинов ввел термин «биосоциальность». Он хотел противопоставить его другому, популярному тогда термину «социобиологии», которая, по его мнению, являлась грубой формой биологического и эволюционистского детерминизма, окончательно утвердившегося с выходом в 1975 году знаменитой книги Эдварда О. Уилсона «Социобиология: новый синтез» (*Sociobiology. The New Synthesis*). Социобиология предполагает, что социальная организация — это своего рода продолжение биологических детерминант. Рабинов утверждал, что она должна быть преодолена мировоззрениями и эволюцией человека, вытекающими из проектов геномики и из прогресса молекулярной биологии. Рабинов, ученик и коллега Фуко, вдохновленный прочтением «Волшебной горы» Томаса Манна, где туберкулез — это метафорический образ глубоких

изменений в обществе, глубоко исследовал роль, которую эпидемии холеры 1830-х годов сыграли в появлении новых форм социальности во Франции. Он задавался вопросом, не произвел ли проект «Геном человека» аналогичного эффекта? «Термин “био-социальность” был придуман как первая попытка вновь поднять вопросы на тему жизни»¹⁰⁰. По мнению Рабинова, одной из особенностей проекта является неотделимость желания знать от возможности вмешаться и изменить. Мы стремимся узнать геном человека, чтобы влиять на генетические основы болезней как терапевтическим, так и превентивным путем. Другими словами, генетика человека может стать культурным объектом, а не только пассивно принимаемой реальностью. Рабинов признан как «опытный антрополог» процесса промышленного производства генетических технологий¹⁰¹. Совместно с Талия Дан-Коэном он подробно изучил работу компании Celera, частного американского биофармацевтического предприятия, которое вступило в конкурентную борьбу с проектом «Геном человека», поддерживаемым государственными учреждениями¹⁰². Celera открыто предлагала использовать знание всей карты генов человека для развития новых видов терапевтического лечения генетических заболеваний. Многие ассоциации пациентов заключили с Celera формальные соглашения, по которым они предоставляли клиническую информацию и доступ-

ные базы данных о ДНК больных и членов их семей. Таким образом, становится понятно, что понятие биосоциальности довольно обширно и охватывает целый комплекс тем. Сюда относится вопрос идентичности людей, которые признают свое болезненное состояние, биологические и клинические открытия, коммерческие интересы, политический выбор. Новое биологическое знание образует, перераспределяет, объединяет и определяет новые отношения между социальными силами, создавая почву для сближения множества новых дисциплин, таких как клиническая медицина, основные биологические исследования, эпидемиология, социология, экономика и юриспруденция.

Явления биосоциальности, *ante l tteram* относительно формулировки Рабинова, существовали всегда. Исторически эпидемиологическое или биологическое понимание инфекционных заболеваний являлось почвой для реорганизации человеческих отношений. В качестве актуального примера упомянем пандемию ВИЧ, а в прошлом это были проказа, полиомиелит или малярия. С бактериологической революцией конца XIX века обнаружение бактерий и вирусов стало причиной глубоких изменений в структуре общества, были введены новые нормы и процедуры, созданы новые полномочия. Политическая власть ввела формы вмешательства в правила совместной жизни. Эпидемии чумы, холеры и по-

лиомиелита способствовали изменениям в отношениях между людьми, появлению страха заражения, изоляции, обязательной идентификации больного, признанию его опасности для окружающих, созданию специализированных лечебных учреждений и правил социальной защиты. Контроль туберкулеза, сифилиса и малярии привел к новым способам контроля общества. В случае с холерой были введены правила межнациональных отношений, которые в итоге мешали даже торговым отношениям между странами. В случае с чумой были созданы специальные трибуналы. История инфекционных заболеваний — это история биосоциума. А как же история генетических заболеваний? Понятие, предложенное Рабиновым, наводит на размышление о том, какие формы социальности могли бы обнаружиться, если бы эти болезни были заново интерпретированы с точки зрения генетики. Как говорил сам ученый, «не сложно представить, что могли бы сформироваться группы [которые выстраивались бы на основе] хромосомы 17, локуса 16 256, места 654 376, аллельного варианта с гуаниновой заменой»¹⁰³. Больные, их семьи, целые группы собираются вокруг общего интереса, обусловленного мутациями, происходящими в их генетическом коде.

На самом деле существует много примеров тому, как генетика создает новые самобытные образования. Ассоциации пациентов и научные сообщества

формируются не вокруг медицинских нужд, что было бы необходимо в отношении многих болезней, а вокруг генетического знаменателя. Мы имеем в виду такие заболевания дыхательных путей, как идиопатический легочный фиброз, эмфизема легких или муковисцидоз. Эти болезни требуют похожего лечения в плане респираторной физиотерапии, необходимости в кислороде, перспективы пересадки легких, и все же они способствовали формированию различных социальных образований. Объяснение этому можно найти в том, что процесс диагностики и генетическая терапия сегодня узконаправлены на конкретное заболевание. Из-за этого стала немыслимой нозография, основанная на симптомах. Пропасть между больным гемофилией и человеком с нарушением свертываемости крови, с точки зрения диагноза и молекулярной терапии, настолько же велика, насколько далека гемофилия от заболевания почек. Знание генетики глубоко изменило само понятие заболевания. Мы об этом уже упоминали, но возвращаемся к этой мысли. Таким образом, разумно, что люди, которым необходимы все более специализированные средства диагностики, направленные на идентификацию их заболевания, а также для распознавания носителей среди членов их семей, или люди, которые возлагают надежду на молекулярную терапию их заболевания, рассматривают свое состояние с ге-

нетической точки зрения больше, чем с позиции лечения, в котором они нуждаются. Вот и сбывается предсказание Пола Рабинова более чем двадцатилетней давности, то есть знание генетики привело к новой интерпретации заболеваний и к появлению новых «биосоциальных» явлений. Теперь остается понять способы, с помощью которых действуют эти новообразования, и их влияние на социальную практику, на ориентирование биологических и медицинских исследований. Также, с нашей точки зрения, следует задаться вопросом, могут ли они играть значимую роль в устранении их собственных заболеваний посредством программ всеобщего скрининга. Но сначала необходимо принять во внимание роль ассоциаций, союзов и фондов, независимо от того, кем они образованы — пациентами, членами их семей или профессионалами.

Явления новой биосоциальности: ассоциации, союзы, фонды

Новая интерпретация заболеваний терминами генетики сфокусировала внимание общественных наук на том, каким образом индивид осознает самого себя, идентифицирует с другими, организуется в группы и обуславливает распространение знаний о собственном состоянии. Признание статуса носи-

теля меняет отношения индивида с семьей, с этнической группой, к которой он принадлежит, и может повлиять на его выбор в вопросе продолжения рода. Генетическое состояние заставляет подумать о новой социальной организации вокруг болезни, стремясь дать ей определение, идентифицировать ее, дать ей количественную характеристику и, возможно, предотвратить ее. Начинается процесс реорганизации, в котором несколько индивидуумов признают свою генетическую идентичность, устанавливают отношения друг с другом и организуют деятельность, схожую с деятельностью структур, руководящих исследованиями в сфере диагностики и терапии — политические власти, — но преследуют еще и промышленные и коммерческие интересы. Кроме того, они затрагивают вопросы этики ответственности, искусственного оплодотворения, донорства яйцеклеток и спермы, пренатальной диагностики — темы, которые доводятся до сведения публики и требуют диалога между разными культурами. Таким образом, постепенно раздвинулись рамки, внутри которых появлялись и исчезали ассоциации больных и членов их семей. Когда-то они образовывались главным образом вокруг таких проблем, как признание болезни, требование социальной защиты, проведение акций взаимопомощи, а в последние десятилетия они переместились в сторону финансирования, направления и организации

исследований. Ассоциации выступают как собеседники академических и политических учреждений, выполняют административные функции, в том числе осуществляя благотворительную деятельность или предлагая модели лечения и помощи. Часто им удается собрать значительные фонды, через которые финансируются и, следовательно, регламентируются банки тканей и ДНК. Они организовывали встречи экспертов, которые установили критерии диагностики и возможности профилактики.

Крупные ассоциации, появившиеся вокруг генетических заболеваний, стали объектом изучения новой социологии генетической медицины. Например, Французская ассоциация против миопатии (*Association française contre les miopathies*), Фонд борьбы с наследственными заболеваниями (*Hereditary Disease Foundation*) или Фонд PXE, изучающий эластическую псевдоксантому. Они создали площадки для встреч ученых, учреждения, биотехнологические и политические организации, сообщества пациентов. Социологи сферы здравоохранения подробно проанализировали их способы работы, способность накапливать и распределять ресурсы. Карлос Новас из Bios Center при Лондонской школе экономики и политических наук (*London School of Economics*)¹⁰⁴, говоря о мутации, происходящей в этих ассоциациях, об их значимой роли в улучшении здоровья и благосостояния больных, о вкладе, кото-

рый они делают в распространение биомедицинских знаний и их накопление, предложил концепцию «политической экономики надежды». Его главным тезисом является утверждение о том, что активность ассоциаций пациентов способствует трансформации «биополитики»; этот термин Фуко здесь используется для описания вхождения жизненных явлений в область политики в XVII и XVIII веках. С тех пор политические власти, совместно со специалистами из разных областей, от медиков до градостроителей, принимают на себя ответственность за управление жизнью, чтобы менять, контролировать и регулировать ее с целью стимулирования индивидуального и коллективного благосостояния¹⁰⁵.

Трансформация, произошедшая в XX веке, привела к зарождению экономики знаний, способной делать инвестиции и производить богатства, выполняя диагностические и терапевтические задачи. Методы, посредством которых ассоциации входят в сферу биополитики, — это посредничество в обмене опытом о болезни, создание коллективной идентичности и политическая мобилизация. Новас сконцентрировал свое внимание на ассоциации PXE International, которая стимулирует изучение эластической псевдоксантомы. Ассоциация была основана в 1994 году двумя родителями, обеспокоенными практически полным отсутствием информации о болезни и скудностью биомедицинских исследова-

ний. Патрик и Шерон Терри после появления у них двоих детей, больных псевдоксантомой, болезнью, которая характеризуется поражением кожи, глаз (вплоть до слепоты) и сосудистой системы, что может повлечь раннюю смерть, создали систему организации и управления для стимулирования исследований до совершения значительного прорыва. Слово «значительный» вошло в язык ассоциаций, способствующих развитию исследований. Оно означает не инвестировать в проекты с ограниченной перспективой, внушающие слабую надежду, и, наоборот, поддерживать решительные шаги к изучению и реализации терапии, что будет представлять перспективу для пациента. Естественно, это соответствует политике финансирования, при которой предпочтение отдается крупным проектам, обязательно дорогостоящим, а не мелким и неамбициозным. Это требует особых отношений с ученым миром, чтобы выявить наиболее «острые сферы», выделить наиболее перспективные, а главное, результативные проекты. Значение, которое RHE International приобрело в политике исследований, подтверждается открытием в течение нескольких лет 59 офисов в 15 странах. Интересным является комментарий Новаса: «Деятельность [Ассоциации RHE] может считаться политической в той мере, в какой она бросает вызов традиционному авторитету медицинских и научных профессий. RHE организо-

вала самое крупномасштабное эпидемиологическое исследование болезни, собирает международные конференции, обладает банком ДНК и крови, который предоставляет научному сообществу». Несомненным успехом было открытие гена, являющегося причиной заболевания, и разработка диагностических и терапевтических процессов, которые были запатентованы для их бесплатного предоставления с целью проведения исследований и лечения.

Иначе сложились отношения между Американской ассоциацией болезни Кэнэвэн — редким заболеванием, распространенным в основном среди евреев-ашкеназов, и Университетом Майами. В этом случае тоже определяющим был вклад ассоциации в открытие гена, провоцирующего болезнь, но университет присвоил себе право патента и сделал доступным только за плату знания, которые привели к диагностическому тесту. Ассоциация, созданная отцом больных детей, планировала, что тест послужит для выявления носителей и что он будет предлагаться бесплатно с перспективой устранения заболевания. На самом деле болезнь Кэнэвэн быстро вошла в «еврейский перечень», предлагаемый программой «Дор Йешарим». Конфликт между ассоциацией и университетом был доведен до суда и закончился неким подобием компромисса. Этот случай приобрел особое значение, в том числе экономическое, когда ассоциация добилась того, чтобы влиятельный

Американский колледж акушеров и гинекологов (American College of Obstetrics and Gynecology) стал рекомендовать предложение предзачаточного теста всем парам ашкеназского происхождения, что в США (и не только) практически приравнивается к обязательному обследованию, учитывая, что отсутствие информации может повлечь отсутствие опыта у врача, наблюдающего беременную. Картина, таким образом, складывается непростая. Конечно, как предвидел Пол Рабинов, развитие геномики привело к важным последствиям. Можно говорить о «биооценке» знаний и генетических ресурсов.

Волона Рабеаризоа и Мишель Каллон детально изучили французские ассоциации пациентов и их способы работы¹⁰⁶. Они хотели проанализировать «множественность форм ответственности», которые зависят от национальных, исторических и правовых условий, а также от особенностей заболевания. Ученые выделяли две формы ассоциаций: ассоциации, оказывающие поддержку, и ассоциации «братьев по несчастью», в зависимости от значения, которое они придают больному. В качестве показательного примера французских ассоциаций можно упомянуть Ассоциацию паралитиков Франции (Association des paralysés de France — APF), в которой с 1933 года объединяются люди, пораженные параличом при полиомиелите. Эта ассоциация сегодня контролирует отдельные аспекты лечения заболевания. Фран-

цузская ассоциация миопатии (AFM), появившаяся в 1958 году, расширила свою миссию, позиционируя себя не только как пространство для развития коллективной идентичности и помощи при реинтеграции в общество больных и членов их семей, но и как средство вынесения темы болезни в публичное пространство путем организации Дней изучения миопатии и встреч специалистов и непрофессионалов. С концептуальной точки зрения, происходит переход к ассоциативной форме «борьбы с заболеванием», то есть ассоциации не только выступают площадками для объединения, солидарности и филантропии (ассоциации больных), но и играют важную роль в устранении патологии. Больной сам начинает контролировать исследования, и его собственное отношение к процессу становится профессиональным. Эта точка зрения ставит пациента в другой организационный, производственный и политический контекст. Формируются так называемые *lay-expert*, «непрофессиональные эксперты» люди, которые ввиду прямого или косвенного интереса стремятся расширить свои знания в области биологии и медицины и выбирают собеседников-экспертов, влияя на направления исследования¹⁰⁷.

Впрочем, ассоциации пациентов часто страдают от эффекта «основателя». Их деятельность отлажена исключительно на основе идеальных представлений тех, кто их создавал, и выбор создателей может быть

как в пользу, так и против кампаний массового скрининга по поиску носителей. Необходимо также продемонстрировать их реальную демократичность в плане фактического участия членов (больных), где они выступают в качестве представителей для принятия решений и направления деятельности на самом общем уровне. Часто существует механизм передачи полномочий наиболее активным членам, которые начинают задавать политический курс. Учитывая влияние, которое некоторые из этих ассоциаций оказывают на научные и политические круги, а также, в некоторых случаях, их экономическое состояние, этот аспект представляется немаловажным. С нашей точки зрения, встает вопрос роли, которую «генетическое сообщество» может играть при осуществлении выбора санитарной политики. Трудно предсказать, каким будет влияние ассоциаций в вопросе устранения генетических заболеваний. Смогут ли они выработать общую тенденцию, общие программные документы, общую позицию, которую можно будет предложить политикам и системе здравоохранения, за которой остается право окончательного выбора?

Кроме ассоциаций больных существуют ассоциации профессионалов, которые достигли выдающихся успехов; например, Фонд муковисцидоза (Cystic Fibrosis Foundation) в США, который ежегодно инвестировал в базовые и медицинские исследования

десятки миллионов долларов и основал общество терапевтических исследований (CF Therapeutics). Вместе они достигли внушительных размеров и возможности предстать перед широкой публикой. Сегодня это организации, способные осуществлять деятельность политического лобби, а также ориентировать исследования и становиться партнерами частных предприятий, работающих в сфере диагностики и терапии. Они могут вести переговоры с научными обществами, состоящими, как правило, из специалистов, медиков или исследователей, и влиять на их выбор. Отношения между ассоциациями специалистов, научными ассоциациями и ассоциациями пациентов, или непрофессиональными ассоциациями, могут не быть гармоничными. Бывают, конечно, и идиллические ситуации, в которых сотрудничество протекает гладко, но случаются и трения, когда каждая организация отстаивает собственную автономию¹⁰⁸.

Мы не станем здесь анализировать все аспекты, касающиеся ассоциаций, союзов и фондов, но главное — это попытаться понять, способны ли они играть роль в устранении генетических заболеваний. Две ассоциации в своих программах заявили о выполнении этой функции: фонд спинальной мышечной атрофии Claire Heine Foundation и Кэнэвэн (Canavan). Целью этих ассоциаций, учрежденных родителями больных, было именно идентифициро-

вать ген, ответственный за развитие заболевания, и разработать тесты для диагностики носителей. Но разве пациенту интересно, каким образом его заболевание будет устранено? На первый взгляд нет, учитывая, что его основной проблемой является признание его состояния, его социальных и медицинских нужд, доступ к лечению и поиск терапии. Разработка стратегии скрининга населения может противоречить интересам пациента, если фонды переориентируют направление своей деятельности, центром которой он является, и направят ресурсы на предотвращение заболевания людей, которые еще не родились. Больной стремится повысить ценность собственного опыта, как следует из изучения групп «самопомощи», что может обогатить медицинское видение развития процессов или исследований, которые удовлетворили бы точку зрения пациента, но вряд ли личный опыт сможет отразить необходимость устранения заболевания. Близкие родственники пациентов заинтересованы в каскадном скрининге, что упростило бы им генетическую консультацию и доступ к тесту, но они могут быть мало заинтересованными в расширении этой перспективы на все общество, что лежит за пределами тесного круга семьи. Эти проблемы объясняют воздержание ассоциаций пациентов от принятия на себя главной роли в устранении собственного заболевания.

Реестры заболевания, биобанки

Наиболее показательным примером «биосоциальности», на мой взгляд, являются реестры заболевания. Речь идет об инструментах, необходимых для эпидемиологического исследования, чтобы установить распространенность или частоту встречаемости заболевания. Реестры позволяют разрабатывать модели истории развития болезни, устанавливать краткосрочные и долгосрочные тенденции, эффект от новых диагностических или терапевтических процессов, выполнять расчеты общественной стоимости. Их цель — собирать данные, как правило общие, о пациентах, но они требуют сложного управления. Может показаться банальным, что первой проблемой, с которой сталкивается тот, кто контролирует реестр, является установление самих критериев определения заболевания. Казалось бы, что больной — это носитель мутаций. Но генетика усложняет картину. Как мы уже видели, не всегда носитель мутаций проявляет симптомы, характерные для заболевания; могут быть случаи, считающиеся атипичными, а некоторые заболевания имеют множество нюансов. Решение поставить клиенту диагноз (наклеить на него ярлык больного) лишь отчасти является научным, и это правда, что формируются все новые комиссии, которые должны

(заново) установить критерии постановки диагноза. Молекулярному или генетическому заболеванию еще сложнее дать определение, и оно не может быть сведено к болезни одного «гена» или молекулы. Данный аргумент может показаться далеким от интересующей нас темы, но совершенно очевидно, что чтобы решить, должно ли то или иное заболевание быть устранено, мы должны четко представлять, что мы хотим устранить: состояние страдания или условие генетического «риска»? Таким образом, реестр заболевания можно представить как зону сопряжения научного и административного инструмента, но он учитывает аспекты, которые имеют много общего с самим понятием заболевания. Это объясняет, почему некоторые социологи в области медицины пытались решить проблему определения заболевания, периодически опираясь на неточности экспертов, с постоянными редакциями, как если бы они видели болезнь через объектив с диафрагмой, которая открывается и закрывается, расширяет определение и сужает его¹⁰⁹. Это может показаться научной неточностью, но необходимо помнить, что болезнь — это не только научное определение, это социальный конструкт.

Реестр заболевания должен быть также инструментом управления здоровьем и программирования инвестиций. Мы могли бы столкнуться, и отчасти это уже случилось, с парадоксальными ситуациями.

Пациенты с небольшим количеством симптомов социально защищены, поскольку они являются носителями мутаций, а есть пациенты с тяжелыми симптомами, с поражениями тех же органов, но они не соответствуют критериям, согласно которым их состояние считается генетическим заболеванием, а потому они не могут иметь никакой социальной поддержки. Таким образом, подтверждается предположение о том, что новая генетическая интерпретация заболевания устанавливает новые отношения, и что общий генетический знаменатель действительно дал новое определение новым биосоциальностям.

Реестры заболевания появились разными путями и с разными целями. Крупные реестры, например, североамериканский реестр муковисцидоза, контролируются по личной инициативе Североамериканского фонда муковисцидоза. Одни реестры появились как инструмент познания для научных обществ; другие являются ресурсом системы здравоохранения, позволяющим владеть эпидемиологической ситуацией по определенным заболеваниям. Чтобы контролировать реестр, необходимо создать информационную цепочку, которая начиналась бы с запроса разрешения пациента на сбор его персональной, генетической и клинической информации, а заканчивалась сложными статистическими моделями. Все это должно находиться под мощной защитой данных, которая обеспечивала бы пациенту

анонимность и возможность забрать информацию о себе, когда он этого захочет. Защита прав пациентов на сохранность генетических данных должна быть абсолютной. На эту тему разразилась бурная дискуссия, вылившаяся в ряд правовых инициатив на национальном и наднациональном уровне по сбору, хранению и распространению данных, касающихся генетических заболеваний. Генетические данные обладают спецификой, которая делает их особенными и заслуживающими особого обращения. Во многих странах были учреждены «гаранты» сохранности таких данных. Однако государство может пользоваться высшим правом знания, вплоть до введения обязательного сбора некоторых данных. Надо признать, что для редких заболеваний лишь существование реестра позволяет выполнять санитарное программирование и долгосрочную оценку качества лечения. Думаю, что сложная система, охватывающая как научно-юридическое признание заболевания, так и способы сбора и хранения данных, представляет собой модель биосоциальности, которая заслуживает более глубокого изучения. Сторон, заинтересованных в создании регистра (так называемых *стейкхолдеров*), сегодня много: это и пациенты, и ассоциации, и научные сообщества, и учреждения, а также разного рода исследователи и коммерческие компании. Последних интересует понимание плотности «рынка» для их продукции.

Конечно, именно благодаря появлению реестров мы знаем, сколько пациентов имеют редкие заболевания; мы можем сделать историческое сравнение того, что болезнь представляла несколько десятилетий назад, и того, что она представляет сегодня; мы можем позволить себе оценить общественную стоимость заболевания и делать важные прогнозы с точки зрения системы здравоохранения. Во многих случаях делаются попытки объединения наднациональных реестров в мировые, в подтверждение важности генетической идентичности, представляющей общий знаменатель.

Явление новой биосоциальности выражено также в формировании биобанков, в которых с целью изучения собираются клетки, биологические образцы или ДНК пациентов. Часто именно ассоциации пациентов организовывали их и предоставляли доступ к образцам для поиска новых диагнозов и видов терапии, не преследуя какого-либо экономического интереса. Управление биобанками поднимает новый ряд этических и правовых проблем, мы это видели на примере болезни Кэнэвэн. Здесь важно подчеркнуть, что речь идет об одном из способов, с помощью которого пациенты и их ассоциации могут задавать направление исследований институтам или биотехнологическим компаниям и который делает их авторами историй от первого лица о судьбе собственного заболевания.

Генетика сообщества Всемирной организации здравоохранения

«Генетика сообщества (*community genetics*) [...] — это искусство и наука ответственного и реалистичного приложения генетики и геномики на уровне населения и подгрупп на благо как можно большего количества человек. Областями особого интереса являются генетический скрининг, генетическая информация, доступ к генетическим услугам и их качество и предзачаточное лечение, присутствие генетики в базовой медицине, генетические регистры, генетика для незащищенных групп населения, общественные обсуждения, а также эпидемиологические, экономические, психосоциальные, этические и правовые аспекты»¹¹⁰. Таким образом, эта новая дисциплина охватывает обширный круг проблем, возможно, еще не имеющий четкого определения, но о котором имеется четкое интуитивное понимание. Она подразумевает введение знаний о генетике в сферу общественного здравоохранения. С этими предпосылками в 2007 году создавалась сеть исследователей из разных дисциплин, чьи первые шаги были описаны у Лео П. тен Кате. Очевидно, что были необходимы и другие определения¹¹¹, отображаю-

щие процесс, суть которого состоит в стремлении к легитимизации присутствия генетики в первичном лечении. Но также существует обеспокоенность, что новорожденной дисциплине дается и негативное определение, ей навязывается то, чем она не является и не хочет быть: она не должна ограничиваться классической генетической консультацией индивидуума (или пары), но при этом она *не* преследует экономические или евгенистические цели, *не имеет целью* сократить встречаемость заболевания (предотвращать рождение); будучи исключительно инструментом системы публичного здравоохранения, она хочет стимулировать сознательное продолжение рода, *не* исключая, однако, превосходства социальных интересов. Постоянные попытки определить собственную территорию, нечеткость границ, историческая близость к евгенике и предварительное вовлечение этической точки зрения хорошо обозначают проблемы, связанные с интервенцией генетики в общественное здравоохранение, главной целью которой является соблюдение интересов всех сторон.

Генетическая профилактика — это скользкая дорожка, и хорошо, что первыми свои страхи обсудят эксперты. Как мы уже видели, именно научные сообщества наиболее робко рекомендуют стратегии профилактики. Положительным предложением является повышение осознанности репродуктивного выбора, предоставление инструментов, чтобы индивидуум

или пара могли принять решение, осознавая, однако, что эта задача не из легких. Показательными являются постоянные колебания между вмешательством индивидуума или пары и вмешательством политики здравоохранения. Правда в том, что ни одно вмешательство политики здравоохранения не может обойтись без нанесения этического вреда: в репродуктивной генетике тот факт, что рождается меньше больных людей, представляет настоящую ценность, и это невозможно отрицать.

В 1991 году эксперты, привлеченные ВОЗ для анализа ситуации вокруг генетических услуг, оказываемых в европейском регионе, отметили факт большого разнообразия предложений услуг скрининга и говорили о модели талассемии в Италии и на Кипре, о болезни Тея — Сакса, подчеркивая необходимость вмешательства на уровне населения. По-видимому, документ не принимал во внимание, что первичная генетическая профилактика (способствовать рождению меньшего количества больных людей) аналогична другим формам профилактики при беременности, например, прием фолиевой кислоты для уменьшения рисков мальформаций плода, внутриутробная диагностика синдрома Дауна и т. д. Одной из тех, кто подписывал документ, была Бернадетт Моделл, имевшая большой опыт работы в полевых условиях в Англии и по миру по предотвращению болезней гемоглобина¹¹². Моделл будет

редактором последующего документа ВОЗ, на этот раз в отношении региона Восточного Средиземноморья, который будет опубликован в 1997 году и иметь совсем другое содержание. Там точка зрения будет явно политической и антропологической, единственным направлением будет профилактика болезней гемоглобина, но будет сделана оговорка, что вмешательство повлечет столкновение с понятием структуры семьи, господствующим у населения рассматриваемых стран. Будет выражена поддержка необходимости услуг генетики сообщества, способных глубоко взаимодействовать с антропологическим субстратом. Во многих ближневосточных странах перспектива обязательной профилактики приемлема, как и этическая роль политических и религиозных властей. Речь пока не ведется о перспективе новых генетических сообществ, еще не появляются организации пациентов, которые поддерживали бы программы по защите собственного здоровья¹¹³. Тем не менее, ВОЗ рекомендует введение генетических услуг, задачей которых, помимо прочего, будет стимулирование кампаний по устранению генетических заболеваний. Предложенная модель — это первичное лечение, «меры, сокращающие встречаемость генетических заболеваний — это преимущественно ответственность услуг по первичному лечению». Именно на этом уровне должны идентифицироваться семьи и люди,

которым требуется генетическая консультация. Документ подробно рассматривает вопросы, связанные со структурой семьи, многодетностью, ролью женщины и ее наибольшей подверженности клеймению: «Несмотря на то что [...] оба супруга являются носителями, проблема обычно воспринимается так, как если бы она исходила от женщины. [...] Необходимы статистические данные о частоте разводов между парами с повышенным генетическим риском в регионе Восточного Средиземноморья».

5. За антропологию генетической профилактики

Десять тезисов

I

Проблема генетической передачи заболеваний представляет собой точку пересечения этической составляющей, технических возможностей, индивидуальных свобод и демографической политики¹¹⁴. Ситуация вокруг этой темы далека от равновесия, в ней постоянно наблюдаются изменения, в основном происходящие вследствие расширения научных знаний и технического прогресса. Мы не планировали вести доктринерские дискуссии, не хотели поднимать тему этики репродуктивного выбора, мы лишь предложили исследовать такую конкретную, актуальную и явную проблему, как возможность устранения генетических заболеваний, терзающих человечество.

Поразительные успехи молекулярной биологии и генетики привели к появлению новой парадигмы биоантропологии и позволяют объяснить сегодня множество биологических явлений генетическими терминами, значительно уменьшив вес окружающих и социальных условий. Были открыты тысячи моногенных заболеваний, то есть обусловленных мутациями, происходящими только в одном гене, и в настоящее время мы располагаем технологиями для их диагностики и для поиска носителей, что является решительным шагом на пути к их устранению. Уже предпринимаются попытки диагностировать и предвидеть полигенные болезни и интерпретировать с генетической точки зрения взаимодействие между организмом и окружающей средой. Таким образом, будущее становится более сложным.

Мы рассмотрели исторически обусловленные ситуации за последние десятилетия, когда расширение знаний поставило индивидуума, все население и политику здравоохранения перед возможностью и необходимостью выбора. Рассмотренные примеры стали классическими, они хорошо демонстрируют, как определенные решения следовали совершенно разными путями, прежде чем быть принятыми.

Устранение генетических заболеваний (можно сказать, всех) — это реальная перспектива, она ставит животрепещущий вопрос этического и соци-

ального порядка: необходима ли их профилактика? Вопрос, на который мы постараемся ответить, — должно ли это быть задачей санитарных служб, то есть объектом политики системы здравоохранения, или же это решение должно относиться к сфере индивидуальной автономии? Мы все время искали прецеденты в профилактике инфекционных заболеваний, являющейся моделью, на которой основана современная система здравоохранения, но мы также выяснили, что проблема устранения наследственных заболеваний существенно отличается, поскольку она связана с этикой продолжения рода и с проблемой ответственности перед будущими поколениями, то есть с фундаментальными этическими вопросами об образе жизни. Поэтому мы хотим поговорить об антропогенетической точке зрения.

II

На мой взгляд, существует противоречие между исследовательскими программами, направленными на поиск лечения генетических заболеваний, и программами, целью которых является их профилактика. Ярчайшим примером этого являются инициативы, снискавшие большую популярность (в Италии, например, Telethon), которые собирают внушительные суммы, направляемые на исследо-

вание генетических заболеваний, но мало средств направляют на информацию о возможности их профилактики. Существуют тысячи генетических заболеваний, и каждое требует индивидуального изучения, прежде чем, вероятно, перейти к терапии, в то время как доступные сегодня технологии могли бы позволить диагностировать множество из них одновременно. Отталкиваясь от банального забора крови или даже по образцу слюны мы можем определить носителей десятков заболеваний и информировать о риске их передачи. Следовательно, сегодня можно преумножить то, что было сделано для контроля талассемии на Кипре или в Италии. Однако наблюдается намеренное сдерживание процесса передачи этого знания. Пока оно ограничено узкоспециализированными учреждениями и мало распространяется даже в медицинской среде. Его распространение осуществляется по максимуму по коммерческим каналам: через лаборатории, предлагающие генетический тест для выявления носителей. По сравнению с количеством проектов, реализуемых клиниками и исследователями, программ по профилактике очень мало. И это удивляет, учитывая относительную легкость и быстроту, с которыми удалось практически свести на нет талассемию или болезнь Тея — Сакса в совершенно разных социальных, культурных и этических условиях. На фоне растущего предложения коммерческих гене-

тических тестов программы, проводимые системой общественного здравоохранения, имеют малый резонанс. Возникает ощущение, что идея заключена в рассмотрении выбора генетического теста как вопроса личного характера, а не как общественной цели, а рынок требует либеральной генетики, выдвигая весомые аргументы в ее поддержку.

III

Чем объясняется нежелание поднимать тему возможности устранения генетических заболеваний? Профилактика генетических болезней касается вопроса образа жизни. Евгеника, словно призрак, сопровождает ее. Помещенная на социальный план, теория наследственности признаков имела разрушительное начало, одним из главнейших элементов которого было требование права/долга государства вмешиваться в наследственные заболевания или в генетические характеристики населения. Евгенические теории Гальтона были эксплицитными и соединяли рождающуюся теорию эволюции видов (Гальтон был двоюродным братом Дарвина!) с рождающейся теорией генетики человека. Идея селекции для совершенствования человеческого рода не была новой, она высказывалась еще Платоном (в диалоге «Республика»), а затем в том или ином виде повто-

рялась на протяжении веков вплоть до нашего современного трансгуманизма — теории, выступающей за совершенствование человеческой природы. Идея вмешательства властей с целью недопущения союзов между людьми с генетическими нарушениями даже не принадлежит сторонникам евгеники. Общество препятствовало бракам между эпилептиками еще в XVIII веке. Таким образом, евгеника Гальтона — не что иное, как новая формулировка античной теории, другого он не предлагал.

Мы должны признать, что в желании производить на свет поколения, свободные от болезней, присутствует утопический элемент. Проблема в том, что это желание может дойти до перспективы улучшения умственных и физических возможностей человека и дискриминации людей, народов, рас, являющихся носителями признаков, расцениваемых как дефектные. Идея вмешательства в генетику для эмпирического исправления «стихийной» склонности природы создавать несовершенных существ или существ с «нежелательными» признаками пришла от скотоводов и земледельцев. Гальтон не видел ничего ненормального в том, чтобы применить их методы к человеку. В сущности, речь шла о том, чтобы вернуть человеческое существо в лоно природы, на этот раз с прочной научной базой. Строение ДНК человека и растений не отличается, и это, видимо, не вызывало сожаления ни у Демокрита, ни у Лукреция.

Таким образом, это знание уходит корнями глубоко в историю. Но теория Гальтона — не биологическая, она биометрическая. Это статистика и математика, применяемая к человеческому населению, теория, зародившаяся в XVIII веке с появлением науки демографии. Исследование закономерности и количественная оценка развития людского населения создают само понятие населения. Человечество состоит из правителей и подданных, и отношения между ними более не регулируются по трансцендентальной модели. Людское население подчиняется законам самой природы, управляющим движением планет. Под биометрией, примененной к генетике, подразумевается понимание процессов передачи признаков от поколения к поколению в рамках одного народа. Направление деятельности лаборатории евгеники Гальтона в Лондоне впоследствии будет определяться скорее статистиками, нежели биологами в области генетики. Первым будет Карл Пирсон, один из отцов-основателей современной биостатистики. За Пирсоном последует другой выдающийся статистик — Рональд Фишер. Но когда речь идет о статистике и о населении, то взгляд на человечество требует некой осмысленной деятельности, которой, согласно Гальтону, и был поиск математических законов, регулирующих наследственность признаков, чтобы помешать передаче тех, которые он считал дегенеративными.

Новые генетические теории неизбежно переплелись с теориями дегенерации, впервые сформулированными в середине XIX века Бенедиктом Морелем. Было бы интересно узнать, почему именно в середине XIX века, почти одновременно, назрели и были сформулированы теория дегенерации, теория эволюции и теория генетической передачи признаков. Они появились независимо друг от друга, но их встреча положила начало евгеническим теориям XX столетия. Тогда научные открытия позволили создать новую почву для теорий, которые уже до этого имели место в истории человечества, вероятно, отражая утопическую потребность, свойственную природе человека.

IV

Не желая избегать столкновения с темой евгеники, мы рассмотрели проблемы, которые могут, так сказать, относиться к области негативной евгеники. Все критики либеральной евгеники, начиная с Хабермаса, признают, что устранение заболевания является, с этической точки зрения, вопросом, не имеющим ничего общего с позитивной евгеникой, цель которой состоит в селекции признаков для совершенствования человеческого существа или в использовании генетических технологий

для введения человеческому существу желательных признаков. Но все уточняют, что негативная евгеника должна ограничиться профилактикой тяжелых заболеваний, что поднимает проблему пределов, которая усугубляется, когда необходимо использовать санитарные стратегии и политику. Где остановиться? Как установить, что та или иная болезнь достаточно тяжела, чтобы в отношении нее была применена программа по устранению? Эти вопросы рождают спор о переносимости боли, страданий. Это скользкая дорожка, особенно когда речь идет о еще не родившихся людях.

Не желать рождения больных детей — это индивидуальный выбор, желать устранить заболевание — это социальный вопрос, который требует проведения целенаправленной политики. В клинической практике или в сфере генетической консультации мы сталкиваемся с людьми, являющимися носителями собственных ценностей, поэтому очевидно, что любой принуждающий подход должен быть исключен. Эксперт-консультант не должен навязывать свою точку зрения или собственную этическую позицию. Но допускаются ли социальные действия, задачей которых является убеждение населения принять участие в программе генетического скрининга? Можно было бы сделать проблему радикальной, поставив ее между двумя полярно противоположными идеями: с одной стороны — ге-

нетический либерализм, который выступает за индивидуальную свободу выбора стать родителем; с другой — интерес общества или государства в устранении заболеваний, представляющих большую социальную проблему. Тот, кто поддерживает либеральную генетику, приветствует любую инициативу, позволяющую обеспечить возможность индивидууму или паре принимать решение (социологи в области медицины называют это английским термином *empowerment* (полномочия. — *Примеч. пер.*)). В их глазах увеличение объема информации может иметь лишь положительную оценку. Но когда информация недоступна для понимания, система здравоохранения должна создать условия, способствующие ее восприятию, причем она должна делать это, не выражая эксплицитно своего суждения об индивидуальном выборе. Многие исследования продемонстрировали, как социальный, этический и культурный контекст влияет на решение потребовать проведения генетического теста или принять предложение о его прохождении. В этом балансе между индивидуальным правом принятия решения и принуждающей властью системы здравоохранения (государства) стрелка весов может занимать промежуточное положение, возможно, с небольшими отклонениями в ту или иную сторону. Роль системы здравоохранения могла бы быть сведена к минимуму: к контролю информации (назовем это

защитой потребителя), к контролю качества предлагаемых услуг. Это необходимо, учитывая, что существует заметная асимметрия возможности и способности понимать эту информацию между теми, кто ее предлагает в частном порядке, и теми, кто ее запрашивает. Ощувив на себе тяжесть последствий этой асимметрии, научные сообщества и их журналы заняли позицию, абсолютно противоположную прямому предложению генетических тестов потребителю. В некоторых случаях санитарные власти накладывали ограничения, как произошло в США в отношении компании 23andMe. Но во времена, когда тесты предлагаются через интернет, а образцы крови или слюны могут перевозиться почтовыми службами, невозможно возвести непреодолимые барьеры. Фактически предложения генетических тестов в сети множатся, и они не подлежат никакому контролю.

На противоположном полюсе находится решение о централизованной стратегии системы здравоохранения (государственной) по распространению генетического теста с целью профилактики генетического заболевания, вплоть до введения обязательного тестирования. Это делается посредством вмешательства в структуру семьи, ограничения эндогамии в мусульманских странах, запрета на браки между людьми, находящимися в группе риска, в общинах ортодоксальных евреев, рекоменда-

ций пройти тест на выявление носителя, как делал Пий XII, чтобы предотвратить тяжелые заболевания. С трудом принимаемая населением, централизованная стратегия, «спущенная сверху», имела одно достоинство — решение организационного вопроса. Для достижения заявленной цели — сокращения рождения больных людей — санитарные и религиозные власти должны были продумать организационные инструменты, оценить человеческую и экономическую стоимость, задаться вопросами этики. Они не могли полагаться на рынок. С этой точки зрения, преобладает видение болезни как социального ущерба, который можно предотвратить, и идея того, что государство вправе защищать интересы будущих поколений.

Однако существуют и промежуточные условия, например группы (этнические, религиозные, социальные), которые признают свою генетическую идентичность и могут с полным правом отстаивать ее. Осознавая повышенный риск передачи своих наследственных заболеваний, они автономно разрабатывают свои стратегии профилактики.

Речь опять же идет о схематической иллюстрации; в сложном обществе уровни взаимодействуют между собой, знания циркулируют, поэтому лучше не рассуждать абстрактно, а интерпретировать окружающую нас действительность.

V

Исторические примеры демонстрируют нам, что механизмы принятия решения развивались разными путями. В последние десятилетия стратегии по профилактике талассемии и дрепаноцитоза были поддержаны государством, вплоть до приобретения директивной коннотации. Государство решило распространять информацию и создавать службы, чтобы пары делали по-настоящему осознанный выбор. Однако можно заметить существенную разницу. На Кипре программа была рассчитана на четкое понимание населением опасности заболевания, на распространение медицинских знаний, полученных в сотрудничестве с английской медициной, и, наконец, на изменение отношения гражданских и религиозных властей к проблеме. История контроля талассемии в Италии развивалась, скорее, на социальной почве. Она началась по инициативе таких исследователей, как Сильвестрони, Бьянки или Као, которые, совместно со своими коллегами, работали «в полевых условиях», обращаясь к местным союзам, не находящимся под управлением системы здравоохранения. Скрининг носителя средиземноморской анемии в Италии не был выбором централизованной политики. Он был результатом распространения в обществе процессов, принимаемых населением и поддерживаемых научными

сообществами и местными политическими кругами. Но, как мы уже увидели, это происходило в ту историческую эпоху, когда наблюдались изменения структуры семьи и даже религиозных взглядов в районах, где прочно укоренилось католичество. На недавней конференции в Тревизо — одной из последних, где я принимал участие, — Антонио Као отстаивал недирективный характер кампании, проводимой на Сардинии, как результат социального участия, а не деятельности санитарной политики, хотя она оказала поддержку, по крайней мере, разрешив расширение информационной сети и упрощение доступа к генетическому тесту. Будучи парадигмой, пример с талассемией указывает на существование различных путей осуществления программ. Устранение болезни Тея — Сакса проходило совершенно иначе, как по социальному контексту очень технологизированной медицины, так и по этико-религиозным устоям в группах, на которые программа была направлена.

Другие пути открылись в случае со спинальной мышечной атрофией и муковисцидозом. В случае первой скрининг носителя стимулировался ассоциацией, созданной родителями девочки, умершей от этой болезни.

Во втором случае мы присутствуем при новом феномене — спонтанном участии населения (се-

веро-восток Италии) в тесте, предложенном сетью лабораторий, созданной по инициативе Падуанского университета и распространившейся без какого-либо директивного мотива или подготовленного плана. Эта сеть привлекла ряд гинекологов и лабораторий по сбору анализов. Тенденция к исчезновению муковисцидоза на востоке региона Венето является случайным результатом, заслуживающим еще одной интерпретации, в которой, вероятно, могут быть задействованы уже упомянутые нами факторы. Там, где начинает распространяться знание о заболевании, там, где население осознает тяжесть заболевания, преобладает выбор в пользу предотвращения рождения больных детей. Лишь в последние годы влиятельные научные сообщества, например сообщество гинекологов (Американский колледж акушеров и гинекологов) и клинических генетиков (Американский колледж медицинской генетики) в США, которые могут определять направление деятельности профессионалов, заняли решительную позицию, рекомендуя генетические тесты при прогнозировании беременности и научившись давать детальную информацию об отдельных этнических группах. Мы еще мало знаем о влиянии, которое эти рекомендации оказывают на репродуктивный выбор пар или индивидуумов, но это сигнал того, что четкая позиция научного сообщества может привести к сокращению встре-

чаемости генетического заболевания. Научные сообщества призваны выполнять нормативную функцию, устанавливать стандарты медицинской помощи, оценивать качество предлагаемых услуг по профилактике заболеваний. Выпуск документов является одной из их основных задач, но делают они это в редких случаях.

VI

История взаимоотношений между государством/обществом и индивидуумом при контроле передачи инфекционных заболеваний насчитывает тысячелетия. Поэтому неудивительно, что нам сегодня намного проще решать, что делать, кто должен делать это, у кого есть полномочия делать это, когда речь идет о контроле заболеваний. Но история генетики и наследственной передачи заболеваний намного моложе, поэтому здесь необходима критическая оценка. Стимулирование политики генетической профилактики, которое приводит к сложному выбору и к анализу различных задействованных факторов, и является темой нашей работы.

Существует множество социологических рассуждений, многие философы размышляли на эту тему. Большинство современных критических точек зрения на политику жизни происходят от теории Фуко о

биовласти, то есть о форме контроля жизни, рождения и смерти, которые сформировались еще в XVII-XVIII веках. В качестве модели Фуко использовал социальный контроль инфекционных заболеваний. Социальная гигиена укрепляет саму структуру государства и способствует появлению или усилению административной, бюрократической, полицейской, юридической власти, противостоит распространению инфекций с помощью санитарной инспекции; правил, которые могут быть наложены на экономическую жизнь, препятствуя товарообмену; права собственности, законов о труде, урбанистического дизайна. Также она систематически распространяет обязательные тесты для выявления туберкулеза или сифилиса, с целью поиска асимптоматичных больных, представляющих угрозу для общества. Сам Фуко идентифицировал модели, по которым происходило это развитие, как французскую, немецкую и английскую.

Сталкиваясь с сомнениями, которые еще возникают по поводу контроля инфекционных заболеваний — например, насчет обязательной вакцинации, — уместно спросить себя: какой степени развития достиг контроль генетических заболеваний? По поводу них, кстати, мы должны еще ответить на фундаментальный вопрос: правомерно ли контролировать их? Фуко, умерший в 1984 году, не успел подробно развить тему «биовласти» через призму генетики, но можно утверждать, что этот

вопрос — о возможности продолжения рода, о праве рождаться и рожать, в тех формах, в которых это сегодня возможно — вызывал у него интерес, как и у множества его последователей, таких как Роуз или Рабинов. Об этом свидетельствуют важные работы, например, ряд исследований под редакцией Сахры Гиббон и Карлоса Новаса¹¹⁵, собравших множество теорий, делающих вклад в понятие биосоциальности, предложенное Рабиновым. Однажды, в рамках своего курса в Коллеж де Франс в 1978–1979 гг. о «рождении биополитики», Фуко посвятил ряд лекций теме либерального государства, отступив от первоначального плана, но предварительно он задался вопросом об условиях, в которых рождается биополитика; таким образом, он проанализировал либеральную концепцию государства. Вопрос, не чуждый человеческой генетике: выбор решения вопросов жизни, когда доступны технические возможности, зависит от этических убеждений об индивидуальной и коллективной ответственности, а также от самой концепции государства и его властных полномочий. Либеральной генетика может быть только в либеральном государстве. Следовательно, остается основной вопрос: зачатие человеческого существа является природной случайностью, которая должна остаться неприкосновенной, или нужно управлять ею? Как выразился Хабермас, существует ли неотъемлемое право на случайность генетического наследия? Вопрос о ге-

нетических заболеваниях — это часть проблемы управления жизнью, он перекликается с вопросом о демографии, он одновременно индивидуальный и коллективный, принадлежит личности и государству. С точки зрения Фуко, с вторжением биологии в управление государством право жизни и смерти превратилось в право рожать и позволять умирать. Его позиция близка к широко обсуждаемым сегодня крайностям современной медицины о выборе того, кто должен рожать, и о достоинстве смерти.

VII

До сих пор антропологи занимались генетикой в основном для обсуждения вопроса расы, чтобы обосновать ее важность и утвердить превосходство белой расы, или чтобы продемонстрировать, что у этого понятия отсутствует какая-либо научная база. Сейчас речь идет о расширении этой перспективы, и в этой книге мы постарались сделать это, начав с болезни, как отличного объекта наблюдения, поскольку она касается жизни каждого и представляет не только культурный интерес. Нет необходимости владеть статистическими или медицинскими знаниями, чтобы осознать проблему наследственного заболевания; многие пережили его в семье, многие пары и индивидуумы столкнулись с необходимостью принятия

решения в связи с вредом, который они могут передать своему ребенку. Кроме того, очевидно, что генетическое заболевание более не может восприниматься как фатальность, непредвиденный случай. Вопрос в том, как вписывается передача генетического заболевания в систему личных и коллективных ценностей. Но болезнь является отличным объектом для наблюдения еще и потому, что именно она устанавливает границы физико-химической интерпретации генетики. Как говорил лауреат Нобелевской премии по медицине 1965 года Андре Львов, которого цитировал Фуко¹¹⁶, там, где для физика мутация — это, в конечном счете, лишь замена одной нуклеиновой основы на другую, для тех, кто имеет дело с жизнью и смертью, болезнь поднимает вопрос о погрешности, существенной для определения самого понятия жизни, и о ее значимости, то есть расстояния, которое отделяет ее от нормы. Это, возможно, виталистическое понятие, но неминуемое. Получается, что вопрос о том, придать ли смысл обмену основ цепи ДНК, является антропологическим, и ответ на него не может быть получен от самой генетики.

VIII

В подробном интервью, вышедшем в 2007 году, Бернадетт Моделл, о которой мы уже говорили как об

одном из главных экспертов в вопросе талассемии и ее предотвращения, рассказывая о своей задаче в работе с пакистанской общиной в Англии, в частности говорит: «Работая с киприотами, я хорошо научилась отдавать себе отчет в том, что мне необходим сотрудник-пакистанец. Я прочитала хорошую книгу под названием “Между двумя культурами” (англ. *Between Two Cultures*), об опыте создания семей членами различного этнического происхождения в Великобритании. Там говорилось об антропологии, и несколько слов было посвящено киприотам, но была также и статья о пакистанцах у Верити Сайфуллы Хан. [...] Я связалась с ней и спросила, не знает ли она случайно какого-нибудь пакистанского, мусульманского, британского социолога, и она представила мне Аамру Дарр». Так Бернадетт Моделл, биолог по образованию, медик, посвятившая себя талассемии, от молекулярной биологии до лечения больного, решив заняться профилактикой заболевания, поняла, что, помимо медицинской, она должна была выполнять еще и антропологическую задачу, и она постаралась связаться с социологом, хорошо знающим менталитет английских пакистанцев. Была организована встреча этой общины с имамом, сын которого болел талассемией и который выступал за прерывание беременности, и это стало первым случаем, когда была применена пренатальная диагностика. Отсюда началось сотрудничество

с акушерами для выявления среди жителей Кипра пар, находящихся в зоне риска. Им предлагалась возможность пройти пренатальную диагностику, но здесь ученая столкнулась с большими трудностями, поскольку ей не удавалось получить финансирование для проведения своих исследований и их публикации. Существовал и культурный барьер, мешавший перспективе пренатальной диагностики и последующего аборта, даже если люди, которым предлагались данные решения, не испытывали трудностей в том, чтобы их принять. Существенную помощь ей оказал посол Саудовской Аравии, шейх Файзаль Аль-Хегелан, сын которого был поражен этим же заболеванием и который сумел привлечь еще нескольких влиятельных лиц в своей стране к поддержке инициатив Моделл. Что касается профилактики серповидноклеточной анемии, то она имела большой успех с самого начала, поскольку пропагандировалась черным сообществом карибского происхождения, у которого не было культурных барьеров в ее профилактике. Таким образом, идеи Моделл, которые она сама считала обоснованными в биологическом, научном и медицинском плане, не производили существенного эффекта на частоту рождаемости больных детей до тех пор, пока не превратились в обширные политико-санитарные программы. Моделл, как и все те, кто впоследствии рассматривал проблему контроля генетических за-

болеваний, неизбежно столкнулась с особенностями менталитета, культуры, социальной организации общин. Эти факторы оказались определяющими в принятии генетических тестов. Действительно, если лечение генетических заболеваний и молекулярные механизмы, которые их провоцируют, входят в область, которую мы можем всецело принять как типично техническую, то их профилактика, наоборот, находится на пересечении биологии и культуры и идеально вписывается в антропологический и политический контекст. В этой книге мы рассмотрели конкретные и актуальные вопросы, не гоняясь за научно-фантастическими сценариями. Парадигма генетической профилактики представлена устранением талассемии и болезни Тея — Сакса. Сейчас уже обозрима перспектива сделать то же самое в отношении муковисцидоза, спинальной мышечной атрофии и других моногенных заболеваний, также становится возможным включить в этот список тысячи других болезней, поражающих человеческое существо. Если даже каждая отдельно взятая генетическая болезнь является редкой, все же есть смысл остро ставить проблему ее контроля, благо, технологическая эволюция делает это все более возможным. Главный вопрос состоит не в том, как это сделать, что касается технических и экономических механизмов, а в том, делать ли это, что поднимает антропологический вопрос, то есть точку зрения

науки, мира, религии, отношений между современными людьми и будущими поколениями. Помимо спекуляций на тему происхождения Вселенной, черных дыр и «большого взрыва», генетика ставит животрепещущие вопросы, связанные с продолжением жизни, со страданием и нашей властью сделать человека совершеннее с биологической точки зрения. Говоря языком Фуко, вопрос смещается в сторону анализа «биовласти»: как работает механизм принятия решений на предмет деторождения в современных сообществах, где право на жизнь и на смерть больше не зависит от «господина» и не может быть просто сведено к решению, «спущенному сверху»? Каков этот пучок сил, согласно представлению Фуко, который будет обуславливать выбор?

IX

Состояние носителя генетического заболевания поднимает проблему индивидуальной и/или социальной ответственности. Имея возможность предвидеть передачу генетической болезни, законно ли не делать этого? Можно было бы подняться еще на одну ступень и задаться вопросом: насколько допустимо даже не хотеть знать? Понятие ответственности подразумевает добровольность: нельзя нести ответственность за события, не поддающиеся предвидению.

Вся современная социология здравоохранения признает цель *empowerment*, которая состоит, в нашем случае, в предоставлении бо́льших возможностей для выбора благодаря генетическим тестам для людей, планирующих рождение детей. Считается, что выбор должен основываться на знании и что чем больше знаешь — тем лучше. Эта идея, в абстрактном понимании, имеет право на существование, но она опровергается тем фактом, что знание опасности быть носителем талассемии, напрямую не привело к значительному уменьшению количества браков между единокровными родственниками или хотя бы между носителями. То же самое можно сказать об убежденном католике, который отказывается от перспективы генетического теста, так как отвергает идею негативной генетики. И наоборот, именно эволюция понятия семьи способствовала тому, что общество приняло превентивное генетическое тестирование и проникновение технического элемента в создание семьи. Конечно, вся дискуссия была бы напрасной, если бы не существовало людей, которые не ограничиваются отказом от рождения детей или пренатальной диагностикой и абортom, а решаются на искусственное оплодотворение и предимплантационную диагностику — вмешательства, приемлемые даже с точки зрения религии, при определенном подходе. И если бы не было системы здравоохранения, способной реализовать их, то еще оставались бы абстрактные

этические точки зрения. Возможно, наиболее ярким примером может служить Италия, где из-за недальновидной власти были утверждены противоречивые законы, предусматривающие законность, в некоторых случаях, аборта и одновременно отвергающие возможность предимплантационной диагностики. Но не будем больше негодовать по этому поводу: это лишь отражает нестабильность системы ценностей, согласно которой один и тот же парламент может в разное время находиться под влиянием разных культур, именно потому, что он не является «господином», который решает за всех, а, скорее, похож на весы, балансирующие между разными этическими взглядами. На деле, противоречивость решений итальянского парламента отражает происходящее в стране реальное противостояние идеалов и приводит к необходимости того, чтобы этикой государства стал не поиск абсолютного морального долга, а создание почвы для межкультурного взаимодействия.

Х

Я предлагаю такое решение, при котором ни одна отдельная культура, независимо от степени ее доминирования, не могла бы претендовать на то, чтобы быть нормативной для всех. Концепция, утвердившаяся в западных развитых странах, состоит в госу-

дарстве, основанном на общей морали, приемлемой разными сосуществующими культурами, где общественный строй не носит директивный характер, а выполняет функцию гаранта. Вопрос продолжения рода не может быть сегодня предметом всеобъемлющего этического мировоззрения. Государственная политика, направленная на защиту будущих поколений от генетических заболеваний и вытекающая из идеи коллективной ответственности, немыслима. Понятие репродуктивной ответственности должно быть сведено к уровню индивидуума или пары. Во избежание обвинений в евгенике, политическая власть должна быть гибкой. Забота о генетической чистоте отличается от других форм профилактики ущерба будущим поколениям. Так, государство борется с передачей инфекционных заболеваний. Если бы сифилис был еще распространен, то профилактика врожденного сифилиса вошла бы в обязанности системы здравоохранения, которая должна была бы организовать скрининг заболевания для беременных, вплоть до обязательного, а также поиск больных туберкулезом, чтобы избежать инфицирования новорожденных. Реакция Вассермана на сифилис и туберкулиновый тест до недавних пор были распространенной и обязательной практикой. Сегодня такие же соображения могли бы распространяться на профилактику передачи инфекции ВИЧ или гепатита В.

Вопрос генетики отличается от защиты среды, от защиты биологического разнообразия, где государство должно гарантировать лучший мир, как долг перед будущими поколениями. Очевидно, что нельзя оставлять на усмотрение родителей решение произвести на свет ребенка с тяжелыми формами врожденных инфекций. В случае с передачей генетических заболеваний репродуктивный выбор может формироваться только как право без взаимной обязанности. Знать собственное генетическое состояние имеет право каждый человек, но никто не должен делать это по принуждению. Знать о риске передачи генетического заболевания имеет право каждая пара, но никто не вправе заставлять ее делать это. Обществу, какую бы дефиницию оно само себе не давало, пусть даже в самом широком смысле биосоциальности по Рабинову, тоже принадлежит право стимулировать получение людьми знаний об их генетическом состоянии для повышения степени осознания риска заболевания, но никто не может заставить его делать это. Так мы можем впасть в бесконтрольный генетический либерализм, где отсутствует всякий коллективный интерес, и оставить индивидуума или группу людей на милость судьбы. Но существует роль коллектива и государства. Мы проанализировали явления «биосоциальности», роль ассоциаций пациентов, институтов, которые появляются, чтобы изучать генетические

заболевания, и часто также берут на себя работу по информированию общественности и отдельных лиц о возможностях профилактики. Важна роль ученых, изобретающих новые технологии для выявления генетических дефектов. Значима роль биотехнологической индустрии, разрабатывающей инструменты, способные выполнять диагностику и скрининговые тесты, которые могут в настоящее время проводиться на сотнях тысяч человек по невысокой цене, в том числе в странах с не очень высоким уровнем экономического развития.

Либеральное общество гарантирует плюрализм мнений и движение идей, а ведь оно могло бы повысить барьер и сделать генетическое тестирование труднодоступным. Этому бы способствовали малое количество общественных лабораторий, осуществляющих тестирование, отсутствие услуг по генетическому консультированию, высокая стоимость исследования для граждан и нераспространение генетической грамотности. Таким образом, главной ролью государства и системы здравоохранения является роль гаранта доступности информации и генетического тестирования, устраняющего барьеры, предлагающего услуги населению, контролирующего качество частных услуг и обеспечивающего такие условия, при которых эти услуги не навязывают никакой этической позиции¹¹⁷.

Геномику не ждет спокойное будущее, и, возможно, многие из сценариев, которые воображение способно нарисовать, так и останутся в области научной фантастики. В 1990-х годах появилась компания deCode, решившей создать огромный банк генетических данных исландцев. Это должен был быть первый народ с полностью расшифрованным геномом. Идея была официально одобрена парламентом Исландии, который поднял вопрос о принадлежности национального генетического наследия. Эта инициатива дала стимул для научно-фантастических историй, таких, как фильм «Город склянок» (англ. *Jar City (Myrin)*), но экономически она провалилась, просуществовав лишь несколько лет. И потом, страшная угроза не была такой уж реальной. Но учитывая скорость развития технологического прогресса за последние пятнадцать лет, правомерно задаться вопросом о ближайшем будущем. Будущая «антропогеномика» должна будет вновь поставить на обсуждение понятие заболевания. Она должна будет постараться построить мост между технологией и культурой, должна будет поднять проблему этнических основ медицинской генетики или генетики народов. Будет хорошо, что этот процесс будет отталкиваться от представления о тяжелых заболеваниях, которые являются почвой для наиболее легкого сближения разных культур. Несомненно, нам предстоит пойти более тернистым путем, к этому нас ведет генетика

и ее технологии. Но новая антропогеномика должна будет решать более сложные вопросы, например, те, которые ставят исследования Джорджо Агамбена и Роберто Эспозито, затрагивающие проблему взаимоотношений государства, личности и биологии человека с точки зрения «власти» над индивидуальным и коллективным биологическим наследием¹¹⁸. Тело теперь уже состоит не только из органов, у него есть генетическое назначение, и научный прогресс требует его сопоставления с этическими взглядами.

Примечания

1. Wexler A. *The art of medicine. Stigma, history, and Huntington's disease*. www.thelancet.com, 30 июля 2010. doi:10.1016/80140–6736(10)60957–9.
2. Как и в случае с другими генетическими заболеваниями, дефект гена не связан напрямую с тяжестью клинических симптомов. Мы увидим, что для «предсказательной» генетики это является серьезной проблемой. Один и тот же генетический дефект может провоцировать заболевания совершенно разной тяжести даже у родных братьев, в то же время болезнь протекает намного более схожим образом у однояйцевых близнецов. Таким образом, допускается, что одни люди имеют тяжелые формы заболевания, а другие — формы, совместимые с (почти) нормальной жизнью.
3. В одном трогательном интервью, вышедшем на одном американском радио и приведенном на сайте www.hdfoundation.org (по состоянию на 2 февраля 2015), Элис Векслер, чья мать была больна болезнью Гентингтона, а сестра-ученый открыла генетический дефект, провоцирующий это заболевание, рассказывает о том, как некоторые семьи, имеющие генетические заболевания, предпочита-

ют скрывать их, считая клеймом. Это отношение мы увидим во многих ситуациях, обсуждаемых в данной книге.

4. Томас МакКеон, в частности, говорит об обнаруженной в XIX веке роли улучшения питания в продлении жизни.
5. Davenport C.B. *Heredity in relation to eugenia*, H. Holt, New York, 1911, с. 9.
6. Там же, с. 9.
7. Там же, Предисловие, с. IV.
8. Там же, с. 253.
9. Davenport C.B. *Eugenia. The sciencce of human improvement by better breeding*, H. Holt, New York, 1910, с. 33.
10. Зонтаг С. *Болезнь как метафора* (S. Sontag. *La malattia come metafora*, Einaudi, Torino. 1992).
11. О нем Золя говорит: «Он предугадал теорию, которую позже с триумфом проповедовал Вейсман, он заикнулся на идее ультратонкой и сложной материи, зародышевой плазмы [...], что, как тогда казалось, все объясняло». (*Il avait eu l'intuition de la théorie que Weismann devait faire triompher plus tard, ils'était arrêté à l'idée d'une substance extrêmement fine et complexe, le plasma germinatif [...] cela paraissait tout expliquer*). «C'est la science, grandmere!»

(«Это наука, бабушка!») — скажет он бабушке, объясняя вторжение науки в исследование происхождения семьи.

12. См. также: Baroukh M. Assael. *Il male dell'anima. L'epilessia fra Ottocento e Novecento*. Laterza, Roma-Bari, 1996.
13. Morselli E. Carlo Darwin e il darwinismo nelle scienze biologiche e sociali, Dumolard Milano. 1892, cc. 613–668.
14. Там же.
15. Pearson K. *The Grammar of Science*, Black, London, 1900, с. 487. Русский перевод: Пирсон К. *Грамматика науки*. СПб.: Шиповник, 1911.
16. См. Anne-Marie Laberge. *La prevalence et la distribution des maladies génétiques au Québec. L'impact du passé sur le présent*, «Medecine/Sciences», 2007. 23: 997–1001.
17. Pavne M., Rupar C.A., Geoffrey M. Siu, Siu V.M. Amish, Mennonite, and Hutterite Genetic Disorder Database. «Paediatrics and Child Health, март 2011. 16(3): 023–624.
18. Davenport, *Heredity* цит. с. 203.
19. Davenport, *Heredity* цит. с. 205.
20. Davenport, *Heredity* цит. с. 256.

21. Bell A.G. Memoir upon the formation of a deaf variety of the human race. — Мемуары, представленные в Национальной академии наук США. Нью-Хейвен, 13 ноября 1883.
22. Там же. «С другой стороны, разумно предположить, что дальнейшие союзы между людьми с одним и тем же генетическим дефектом, не влияющим, однако, на сокращение жизни или укрепление здоровья, может спровоцировать через несколько поколений появление жизнеспособной, но дефектной расы». [On the other hand, it is reasonable to suppose that the continuous intermarriage of persons possessing the same congenital defects but not associated with diminished vitality or vigor of constitution would result after a number of generations in the production of a vigorous but defective variety of the race].
23. Spriggs M.J. Lesbian couple create a child who is deaf like them, «Journal of Medical Ethics», 2002, 28. «Речь идет о случае с парой глухих лесбиянок из США, заявивших в 2002 году, что ищут донора спермы с врожденной глухотой, чтобы зачать двоих детей, которые и вправду родились глухими». [Consider the case of a deaf lesbian couple in the U.S. who, in 2002, revealed that they had specifically sought out a hearing-impaired sperm donor to conceive their two children, who were indeed bom deaf].

24. Гипотеза о географической связи талассемии и малярии была впервые сформулирована английским генетиком Джоном Бёрдоном Сандерсоном Холдейном.
25. Canali S., Corbellini G. Lessons from anti-thalassemia campaigns in Italy, before prenatal diagnosis, «Medicina nei secoli», 2003, 15, 1. S. Canali, Talassemie. Storia medica e scientifica. ETS, Pisa, 2012.
26. Silvestroni I. Bianco. Storia della microcitemia in Italia. Fioriti, Roma, 2002.
27. Отдаю должное Антонио Амато, руководителю Центра микроцитоза в Риме, за эту интерпретацию разных точек зрения центров Рима и Кальяри.
28. Cao A., Furbetta M., Galanello R., Melis M.A., Angius A., Ximenes A., Rosatelli C., Ruggieri R., Addis M., Tuveri T., Falchi A.M., Paglietti E., Scalas M.T. Prevention of Homozygous δ -Thalassemia by Carrier Screening and Prenatal Diagnosis in Sardinia, «AmJ Hum Genet». 1981, 33: 592–605.
29. <http://www.talassemicisardi.it/>. Сайт посещен 10 сентября 2015 г.
30. Amato A., Cappabianca M.P., Colosimo A., Perri M., Grisanti P., Zaghis I., Ponzini D., Lerone M., Current Genetic Epidemiology of Thalassemias and Structural Hemoglobin Variants in the Lazio Region (Central Italy) Following Recent Migration Movements,

- «Advances in Hematology». 2010, ID 317542. doi: 10.1155/2010/317542.
31. Fawdry A.L., Erythroblastic Anemia Of Childhood (Cooley's Anemia) in Cyprus, «The Lancet». 1944. 1: 171–176.
32. Banton A.H., A Genetic Study of Mediterranean Anaemia in Cyprus, «Am J Hum Genet». 1951. 3(1): 47–64.
33. Дефероксамин должен приниматься в течение нескольких часов в день подкожно через иглу, с помощью насоса. С недавних пор были введены активные лекарственные препараты для приема внутрь, которые могут облегчить жизнь больным талассемией, но они очень дорого стоят.
34. Angastiniotis M., Kyriakidou S., Hadjiminias M. How thalassemia was controlled in Cyprus. «World Health Forum», 1986, 7: 291–297.
35. Samavat A., Modell B. Iranian national thalassaemia screening programme. «BMJ», 2004. 329: 1134–1137.
36. Оба недавно нас покинули.
37. Galanello R., Eleftherfiou A., Traeger-Synodinos J., Old J., Petrou M., Angastiniotis M. (под редакцией). Prevention of Thalassemias and other haemoglobin disorders. The International Thalassemia Federation, Nicosia, 2003.

38. Cousens N.E., Gaff C.L., Metcalfe S.A. e Delatyck M.B. Carrier screening for Beta-thalassaemia: a review of international practice. «Eur J Hum Genet», 2010. 18:1077–83. doi: 10.1038/ejhg.2010.90. A. Alwan, Modell B. Recommendations for introducing genetics services into developing countries. «Nature Rev Genetics», 2003. 4: 61–68.
39. Kaback M., Lim-Steele J., Dabholkar D., Brown D., Levy N. e Zeiger K. Tay-Sachs disease-carrier screening, prenatal diagnosis, and the molecular era. An international perspective 1970 to 1993. The International TSD Data Collection Network, «JAMA», 1993. 270: 2307–2315.
40. Kaback M. Screening and prevention in Tay-Sachs disease: origins, update and impact, in R.J. Desnick e M.M. Kaback (под редакцией). Tay-Sachs disease, Academic Press, San Diego 2001, pp. 2054–2255. Kaback M.M. e Zeiger R.S., Heterozygote detection in Tay-Sachs disease: a prototype community genetics screening program for the prevention of recessive genetic disorders, in: Volk e Aronson, Sphingolipids, pp. 613–32. Kaback M.M. et al./ Approaches to the control and prevention of Tay-Sachs disease/ «Progress in Medical Genetics», 1974. 10: 103–134.
41. Ekstein J., Katzenstein H. The Dor Yeshorim story: community based carrier screening for Tay-Sachs disease, «Adv Genet». 2001. 44: 297–310.

42. Prainsack B., Siegal G. The rise of a genetic couplehood? A comparative view of premarital genetic testing. «BioSocieties», 2006. 1: 17–36. doi: 10.1017/S1745855205050106
43. Глубокий анализ скрининга болезни Тея — Сакса с еврейской биоэтической точки зрения приводится: Rosner F. Tay-Sachs disease to screen or not to screen in Jewish bioethics, in F. Rosner, J. D Bleich e M.M. Brayer (под редакцией). KTAV Publishing House, New York, 1979. См. также: Rosner F. Judaism, Genetic Screening and Genetic Therapy, <http://www.jewishvirtuallibrary.org/> и Green R.M. The Jewish Perspective on GenEthics, in Pfleiderer G. Brahier G. e Lindpaintner K. (под редакцией). GenEthics and Religion, S. Karge, Basel, 2010, pp. 118–128.
44. Raz A.E. Community genetics and genetic alliances. Eugenesis, carrier testing and networks of risk, Routledge. London. New York, 2010.
45. Lerner B.H. When disease disappear. The case of familial dysautonomia. «N Engl J Med», 2009. 361: 1622–1624.
46. Kaback M., Lopatequi J., Riley Portuges A., Quindipan C., Pariani M., Salimpour-Davidov N. e Rimoin D.L. Genetic screening in the Persian Jewish community: A pilot study. «Genetics in Medicine», 2010. 12: 628–633.

47. Своими корнями персидская еврейская община уходит во времена завоевания Вавилона Киром в 539 году до н.э. Группы евреев не вернулись в Палестину, а остались в Персии до свержения монархии в 1979 году н.э., сохранив сильно изолированные традиции и структуру. После Исламской революции приблизительно от 50 до 75 тысяч евреев эмигрировали в Калифорнию, где они продолжают образовывать сплоченную и все еще эндогамную общину.
48. Понятие «кавказского» населения или расы происходит от антропологии конца XVIII в., но, несмотря на то что оно широко используется до сих пор, не находит поддержки в научной среде. Речь идет о подразделении человеческих «рас» на биоантропологической основе.
49. Scotet V., Assael B.M., Duguépéroux I., Tamanini A., Audrézet M.P., Férec C., Castellani C. Time trends in birth incidence of cystic fibrosis in two European areas: data from newborn screening programs. «J Pediatr», 2008. 152: 25–32. Castellani C., Picei L., Tamanini A., Girardi P., Rizzottie P., Assael B.M. Association between carrier screening and incidence of cystic fibrosis, «JAMA», 2009. 302: 2573–2579.
50. О роли ассоциаций больных как явления биосоциальности, мы еще поговорим немного позже.
51. Richard Nixon. «Statement on Signing the National Sickle Cell Anemia Control Act.», 16 мая 1972. Доступно по: <http://www.fda.gov/oc/ohrt/ohrt.htm>.

- пен онлайн, by Gerhard Peters e John T. Woolley, The American Presidency Project, <http://www.presidency.ucsb.edu/ws/?pid = 3413>.
52. Fulwille D. The enculturated gene. Sickle cell health politics and biological difference in West Africa, Princeton University Press, Princeton, 2011.
53. Wailoo Keith. Dying in the city of the blues. Sickle cell anemia and the politics of race and health. The University of North Carolina Press, Chapel Hill-London, 2001.
54. Gray F.D. The Tuskegee Syphilis Study. The Real Story and Beyond. New- South Books, Montgomery, Alabama, 1998. Jones J.H., Blood Bad. The Tuskegee Syphilis Experiment, Free Press, New York, 1981.
55. Spencer R.C. Communalism and the Black Panther Party in Oakland California, in Boal I., Stone J. e Watts M. (под редакцией), West of Eden. Communes and Utopia in Northern California, PM Press, Oakland, California, 2012.
56. Tapper M. In the blood. Sickle cell anemia and the politics of race, University of Pennsylvania Press, Philadelphia, 1999.
57. Цитируются Таппером в In the blood цит., с. 39.
58. Состояние, идентифицируемое позднее как «носитель мутации».

59. Bianchi Silvestroni I. Storia della microcitemia in Italia. Pagine di scienza e di vita, Fioriti, Roma, 2002.
60. Wexler N.S. Three decades of caring for the Venezuelan Huntington's disease families. «The Lancet Neurology», 2013. 12: 738. doi:10.1016/S1474-4422(13)70170-4.
61. См. <https://www.youtube.com/watch?v=D6LbkTW8fDU>.
62. Raz A. The gene and the genie. Carolina Academic Press, Durham, North Carolina, 2003.
63. Remennick L. The quest for the perfect baby. Why do Israeli women seek prenatal genetic testing?, «Sociol Health Illn.», 2006. 28: 21–53.
64. Kingsmore S.F., Lantos J.D., Dinwiddie D.L., Miller N.A., Soden S.E. e Saunders C.J. Next-generation community genetics for low-and middle-income countries, «Genome Medicine», 2012. 4: 25. World Health Organization Community Genetics Services, Report of a WHO Consultation on Community Genetics in Low- and Middle-Income Countries, Geneva, 2011.
65. Основные положения о геномике в общественном здравоохранении. (SALUTE) Код сайта: 4.10/2013/32 (Служба III) Соглашение в соответствии со статьей 8, часть 6 закона от 5 июня 2003, № 131. <http://www.statoregioni.it/>.

66. Davies K. The \$1,000,000 genome interpretation, «Bio-IT World». <http://www.bio-itworld.com/2010/10/01/interpretation.html>.
67. Во-первых, большое количество информации из таких «банков данных» может быть получено лишь случайно, а не в результате целенаправленного исследования, что повлекло бы огромные проблемы, связанные с необходимостью сообщать эту информацию людям, которые ее не запрашивали. Во-вторых, эта информация должна храниться в огромных информационных системах, что требует значительных затрат на обеспечение ее сохранности, конфиденциальности и периодического контроля.
68. Подробный анализ частного предложения предзачаточных генетических тестов см.: Borry P., Henneman L., Lakeman P., Ten Kate L.P., Cornele M.C., Howard H.C. Preconceptional genetic carrier testing and the commercial offer directly-to-consumers, «Human Reproduction», 2011. 26: 972–977.
69. T. Caulfield, J. Evans, A. McGuire, C. McCabe, T. Bubela, R. Cook-Deegan, J. Fishman, S. Hogarth, F.A. Miller, V. Ravitsky, B. Biesecker, P. Borry, M.K. Cho, J.C. Carroll, H. Etchegary, Y. Joly, K. Kato, S. Soo-Jin Lee, K. Rothenberg, P. Sankar, M.J. Szego, P. Ossorio, D. Pullman, F. Rousseau, W.J. Ungar e B. Wilson, Reflections on the Cost of “Low-Cost” Whole Genome

Sequencing: Framing the Health Policy Debate, «PLoS Biol.», 2013. 11, e1001699. doi:10.1371/journal.pbio.1001699.

70. Macarov M., Zlotogora J., Meiner V., Khatib Z., Sury V., Mengistu G., Bargai R., Shmueli E., Meidan B. e Zeigler M. Genetic screening for Krabbe disease: Learning from the past and looking to the future. «Am J Med Genet», 2011. A 155: 574–576. Болезнь Краббе провоцируется аномальным скоплением особых веществ в нервной системе с прогрессивным развитием и ранней смертностью.
71. Проще говоря, скрининговый тест на муковисцидоз, применяемый ко всем новорожденным многонационального населения, должен включать наиболее распространенные мутации у всех групп. Конечно, было бы намного дешевле проводить дифференцированный скрининг и искать у каждой этнической группы мутации, свойственные чаще всего только ей. Но для этого необходимо запрашивать этническое происхождение каждого новорожденного. Эта проблема только кажется незначительной.
72. Оценка принятия теста населением — это критерий, отличающийся от реального снижения встречаемости заболевания. Последнее зависит от репродуктивного выбора людей. Скрининговая кампания могла бы ограничиться лишь формиро-

ванием общественного мнения и принятия теста населением, не задумываясь о борьбе с заболеванием. Могло бы быть достаточно лишь гарантии того, что пары проинформированы и что они делают осознанный репродуктивный выбор, даже если это не способствует дальнейшему сокращению случаев рождения больных детей. С точки зрения экономической оценки эта разница существенна, поскольку в первом случае речь шла бы о чистой стоимости без преимущества наблюдать снижение социальной стоимости болезни. Но тогда встал бы вопрос этического выбора. Государство взяло бы на себя расходы по информированию населения, без непосредственной цели вмешиваться в репродуктивный выбор.

73. Harris J. Enhancing Evolution: The Ethical Case for Making Better People, Princeton University Press, Princeton, 2010. Bennett R. e Harris J. Are there lives not worth living? When is it morally wrong to reproduce?, in D. Dickenson (под редакцией), Ethical Issues in Maternal-Fetal Medicine, Cambridge University Press, Cambridge, 2002. pp. 321–334.
74. Buchanan A. Human Nature And Enhancement, «Bioethics», 2009. 23: 141–150. doi:10.1111/j.1467–8519.2008.00633.
75. Savulescu J. The nature of the moral obligation to select the best children, in Akayabashi A. (под ре-

- дакцией). The future of bioethics. International dialogues, Oxford University Press, Oxford. 2014, сс. 170–82. Savulescu J. e Kahane G. The Moral Obligation to Create Children with the Best Chance of the Best Life. «Bioethics», 2009. 23: 274–290.
76. Cassata F. Eugenetica senza tabù. Usi e abusi di un concetto. Einaudi, Torino, 2015.
77. Там же, с. 53.
78. Далее мы увидим, что Фуко, который много времени посвятил вопросу «управления» жизнью, считал, что только болезнь, будучи генетической ошибкой, может обуславливать жизнь. По его мнению, если исключить болезнь, то жизнь представляет собой физико-химическое явление (Foucault M. Dits et écrits. Gallimard, Paris, 2001, том 3, pp. 439–440).
79. Bruni T., Mameli M., Pravettoni G. e Boniolo G. Cystic fibrosis carrier screening in Veneto (Italy): an ethical analysis. «Med Health Care Philos.», 2012. 15: 321–328. doi: 10.1007/S11019–011–9347–7.
80. Payne M., Rupar C.A., Siu G.M. e Siu V.M. Amish, Mennonite, and Hutte-rite Genetic Disorder Database. «Paediatr Child Health», 2011, 16: 623–624.
81. Lucassen A. Should families own genetic information? Yes. «BMJ», 2007, 335: 22.

82. Aguzzi S., Vulloe C., Barrai I. Reproductive compensation in families segregating for Cooley's anaemia in Ferrara. «Ann Hum Genet», 1978, 42: 153–159. Gamberini M.R., Lucci M., Vullo C., Anderson B., Canella R. e Barrai, Reproductive I. behaviour offamilies segregating for Cooley's anemia before and after the availability of prenatal diagnosis. «J Med Genet», 1991, 28: 323–329.
83. Актуальный вопрос, учитывая, что сегодня в различных кругах поддерживается генетический скрининг по выявлению мутаций, способствующих развитию опухолей, например, гены BRCA 1 и 2.
84. Выражаясь научным языком, речь идет об отсутствии тесной связи между генотипом, т. е. типом мутации, необходимой для провоцирования заболевания, и «фенотипом», т. е. клинической тяжестью заболевания. В некоторых случаях эта связь может вообще отсутствовать.
85. Как уже было сказано, отсутствует связь «генотип—фенотип».
86. Zuckerman S., Lahad A., Shueli A., Zimran A. e Peleg L., Carrier screening for Gaucher disease. Lessons for low-penetrance, treatable diseases. «JAMA», 2007, 298: 1281–1290.

87. Что подчеркивает необходимость узкой специализации для генетической консультации. Необходимо быть хорошо знакомым с конкретным заболеванием и его генетикой, чтобы излагать экспертное мнение.
88. <http://www.cancer.gov/cancertopics/factsheet/Risk/genetic-testing>. Сайт посещен 14 сентября 2015.
89. В качестве примера приведем находящуюся в свободном доступе в интернете рекламу, предлагающую генетический тест, способный идентифицировать состояние носителя по 90 различным заболеваниям: The InheritestSM.
90. Hoedemaekers R. e Ten Have H. Geniticism: the Cyprus paradigm/ «J Med Phil», 1998. 23, 274–87.
91. www.jefferson-center.org.
92. Mosconi P., Castellani C., Villani W. e Satolli R. Cystic fibrosis: to screen or not to screen? Involving a Citizens ' jury in decisions on screening carrier. «Health Expect», 9 сентября 2014. doi: 10.1111/hex.12261.
93. Raz A. Community Genetics and genetic alliances, eugenics, carrier testing and networks of risk, Routledge, London–New York, 2010.
94. Вспомним примеры, о которых мы уже говорили: деятельность медиков на Сардинии, кампании

Бьянко и Сильвестрони, призывы к участию в добровольных тестах в исламских странах.

95. Данная ситуация может быть в корне изменена в случае прямого предложения тестов (direct to consumer), о котором мы уже говорили и еще поговорим, и которое не предусматривает контакта лаборатории с лицом, желающим пройти обследование, разве что по почте и в электронном виде. Сегодня это могло бы стать высшей степенью либеральной генетики, причем это явление не из ряда случаев, вызывающих резкий протест со стороны экспертов.
96. Ten Kate L.P. Community genetics in the era of public health genomics. «Community Genet», 2008, n: 1. Ten Kate L.P. Discharge and farewell/ «Community Genet», 2008, n: 312. Ten Kate L.P. Al-Gazali L., Anand S., Bittles A., Cassiman J.J., Christianson A., Cornel M.C., Hamamy H., Kàariainen H., Kristoffersson U., Marais A.D. Penchaszadeh V.B. Rahman ej. Schmidtke P. Community genetics. Its definition, «J Community Genet», 2010, 1: 19–22.
97. Harris J., Enhancing evolution цит., pp. 3–4.
98. Habermas J. Il futuro della natura umana. I rischi di una genetica liberale. Einaudi, Torino, 2002.
99. Dagognet F. Gérer la maîtrise nouvelle du vivant: entretien avec Francois Dagognet. «Quaderni», 11, осень 1990, Lesobjetsgénétiques, pp. 113–120.

100. Rainbow P. Afterword. Concept work, in Gibbon S. e Novas C. (под редакцией). *Biosocialities, Genetics and the Social Sciences. Making biologies and identities*. Routledge, London–New York, 2008.
101. Hacking I. Genetics, biosocial groups & the future of identity, «Daedalus». осень 2006, pp. 82–96.
102. Rabinow P. e Dan-Cohen T. *A Machine to Make a Future: Biotech Chronicles*, второе издание, исправленное. Princeton University Press, Princeton, 2006.
103. Rabinow P. *Artificiality and Enlightenment: from sociobiology to biosociality. Essays on the Anthropology of Reason*. Princeton University Press, Princeton, 1996.
104. Novas C. The political economy of hope: patients' organizations, science and biovalue. «BioSocieties», 2006, 1: 289–305.
105. Понятие биополитики и биовласти было введено Мишелем Фуко для идентификации исторического перехода от биовласти «господина», который пользовался правом на смерть, к биовласти современного общества, которое пользуется правом на жизнь. В задачи этой книги не входит раскрытие данного понятия, являющегося, к тому же, темой огромного количества публицистической литературы. Но нужно отметить прежде всего, что, если не углубляться в генетическую науку, стоило бы

расширить его таким образом, чтобы в него были включены новые правила распоряжения жизнью, которые генетическая революция нашего времени делает возможными.

106. Rabeharisoa V. e Callon M., при сотрудничестве с Demonty B. Les associations de malades et la recherche. II. Les formes d'engagement des associations de malades dans la recherche en France. «Medecine/Sciences», 2000, 16: 1225–1231.
107. Мы опустим здесь, скорее, исключительный случай с больными, которые сыграли определяющую роль в исследованиях собственных заболеваний, как, например, Пол Куинтон, американский биолог, пораженный муковисцидозом и открывший базовый механизм заболевания.
108. Позволю себе еще одну автобиографическую заметку. Находясь в составе правления Европейского общества муковисцидоза, научной ассоциации специалистов, я провел множество встреч с членами ассоциации CF Europe, представляющей интересы пациентов на территории Европы. Эти ассоциации ищут точки соприкосновения в таких крупномасштабных видах деятельности, как политическое лобби, направление крупных средств на финансируемые исследования на международном уровне, привлечение фондов для поддержания исследований, но часто бывают про-

тивоположные мнения, и разработка совместных стратегий становится непростой задачей. Часто камнем преткновения становится вопрос поиска общих решений по устранению заболевания или популяризации тестов на выявление носителя. Гражданские ассоциации стремятся к поддержанию широкого представительства и, в принципе, опасаются какого бы то ни было внутреннего разделения мнений на этические темы. Ранее мы уже говорили о сознательном нежелании научных обществ дискутировать на темы, граничащие с темой евгеники.

109. В качестве примера см.: Adam M. Hedgecoe, Expansion and uncertainty. Cystic fibrosis, classification and genetics. «Sociology of Health & Illness», 25 (1), 2003, pp. 50–70.
110. Ten Kate L.P. e Plourde A., A short history of the first 3 years of the Community Genetics Network and its newsletter, «J Community Genet», 2011, 2: 111–115.
111. Там же, pp. 19–22.
112. Modell B., Kuliev A.M. e Wagner M. Community genetics services in Europe: report on a survey, WHO regional publications. European series, 38, World Health Organization, 1991.
113. Alwan A. e Modell B. (под редакцией). Community control of genetic and congenital disorders,

EMRO Technical publications, serie 34, World Health Organization. Regional Office for the East Mediterranean, Alexandria, Egypt, 1997.

114. Hagen N., Hedlund M., Lundin S., Mulinari S. e Kristoffersson U. Genetics and democracy — what is the issue? «J Community Genet», 2013, 4: 181–188. «Если принять во внимание исторические аспекты евгенистических движений, то становится ясно, что генетика имеет большой потенциал в плане влияния не только на терапевтические или агрономические стратегии, но и на видение нас самих и общества в целом».
115. Gibbon S. e Novas C. Biosocialities цит.
116. Foucault M. Dits et écrits. Gallimard, Paris 2001. Том 3, pp. 439–40.
117. Bruni T. Politiche pubbliche, malattie genetiche e lo spettro dell'eugenetica, in Boniolo G. e Maugeri P. (под редакцией). Etica alle frontiere della biomedicina, Mondadori Università, Milano, 2014. Бруни поднимает вопрос морального права на то, чтобы государственные власти предоставляли потенциальным родителям информацию о риске передачи генетических заболеваний. Несмотря на то что вопрос ставится как проблема, с рассмотрением аргументов и контраргументов, преобладающим является видение политической власти как гаранта.

118. Agamben G. Homo sacer. Il potere sovrano e la nuda vita. Einaudi, Torino, 2005. Русский перевод: Дж. Агамбен, Homo sacer. Суверенная власть и голая жизнь. М.: «Европа», 2011. Esposito R. Le persone e le cose. Einaudi, Torino, 2014.