

# ИНФОРМАЦИОННО-ПРАВОВОЙ РЕЖИМ ПОЛУЧЕНИЯ, ХРАНЕНИЯ И ИСПОЛЬЗОВАНИЯ БИОЛОГИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА ЧЕЛОВЕКА

Запольский С. В.<sup>1</sup>, Пестрикова А. А.<sup>2</sup>, Сморчкова Л. Н.<sup>3</sup>

**Ключевые слова:** биобанки, информированное согласие, биомедицина, генная терапия, генетическое редактирование, геном человека, инвалидность, конфликт интересов.

## Аннотация

**Цель работы:** определение концептуальной организации информационно-правового режима получения, хранения и использования биологического материала человека, выявление проблем и способов их разрешения для формирования общей концепции правового регулирования в данной сфере.

**Методы исследования:** системный анализ, сравнительно-правовой и формально-юридический методы, правовое моделирование.

**Результаты:** выявлены наиболее значимые элементы информационно-правового режима получения, хранения и использования биологического материала, требующие правового определения, как на национальном, так и на международном уровнях; на основе результатов анализа правового регулирования соответствующих общественных отношений в российском и зарубежных законодательствах сделан вывод, что в настоящее время ни в одной правовой системе не сложилось четкого, детального, адекватного, структурированного, взаимосвязанного и взаимообусловленного правового регулирования в данной сфере; обоснована необходимость установления порядка функционирования биобанков, закрепления условий и процедуры получения информированного согласия, определения пределов генетического редактирования, закрепления статуса эмбриона и порядка создания, передачи, хранения и утилизации эмбрионов.

DOI: 10.21681/1994-1404-2022-4-4-14

## Введение

Обмен медицинскими образцами, исследовательскими данными, научными разработками, развитие системы хранения и использования биологического материала человека в целом приобретает всё большие масштабы как в пределах отдельных государств, так и в международном плане. Правовое регулирование общественных отношений в сфере получения, хранения, использования, передачи и утилизации биологического материала человека, данных о различных видах биоматериала человека и донорах в рамках системы биобанков представляет собой комплексную задачу, требующую решения, в том числе и в Российской Федерации [4].

В настоящее время отсутствует наднациональный субъект, который бы обладал полномочиями по уста-

новлению единых международных правил и норм, поэтому в каждом государстве формируется в определенной степени автономное правовое регулирование данных отношений. Однако интересы по сохранению жизни и здоровья человека не имеют государственных границ, не должна их иметь и возможность максимально свободного научного и медицинского оборота биоматериала человека, в том числе посредством биобанков. Именно поэтому при формировании, систематизации и совершенствовании национального законодательства есть необходимость изучить опыт других стран и понять основное направление и тенденции развития правового регулирования в данной сфере в мире.

На основании изучения опыта разных стран и примеров зарубежного правового регулирования можно сформировать понимание процедуры получения информированного согласия и закрепить в российском законодательстве нормы, которые будут регулировать общественные отношения с биологическим матери-

<sup>1</sup> **Запольский Сергей Васильевич**, доктор юридических наук, профессор, заслуженный юрист Российской Федерации, главный научный сотрудник Института государства и права Российской академии наук, г. Москва, Российская Федерация.

E-mail: [zpmoscow@mail.ru](mailto:zpmoscow@mail.ru)

<sup>2</sup> **Пестрикова Анастасия Александровна**, кандидат юридических наук, доцент Тольяттинского государственного университета, г. Москва, Российская Федерация.

E-mail: [anastasia801@yandex.ru](mailto:anastasia801@yandex.ru)

<sup>3</sup> **Сморчкова Лариса Николаевна**, доктор юридических наук, доцент, ведущий научный сотрудник Института государства и права Российской академии наук, г. Москва, Российская Федерация.

E-mail: [l.smorchkova@mail.ru](mailto:l.smorchkova@mail.ru)

лом человека в части информированного согласия и защиты прав и законных интересов граждан.

### Правовое регулирование отношений в сфере биобанков

В Европейском союзе основными актами, регулирующими отношения в сфере биобанков, являются Конвенция о защите физических лиц при автоматизированной обработке персональных данных (Страсбург, 28.01.1981), Общий регламент по защите персональных данных (*GDPR — General Data Protection Regulation*) от 25.05.2018<sup>4</sup>, руководящие принципы ОЭСР (Организация экономического сотрудничества и развития) для биобанков человека и баз данных генетических исследований (*HBGRDs*)<sup>5</sup>. В 2020 г. Евросоюз разработал программу «Горизонт»<sup>6</sup>, включающую руководство по проведению исследований с биологическим материалом человека. Участие в любых исследованиях и экспериментах должно быть полностью добровольным, при этом необходимо получить и четко оформить документ, подтверждающий получение предварительного информированного согласия участников.

Сейчас можно наблюдать процесс глобализации биобанков, что связано в том числе и с развитием международного сотрудничества в области геномной инженерии. Например, произошло слияние *Cell Care Australia*, крупнейшего частного биобанка в Австралии, с *Inception Lifebank* — частным биобанком Канады. Известна деятельность *Cryo-Save*, крупного биобанка, который обрабатывает биологический материал Европы, Индии и Южной Африки. Стали активно развиваться гибридные биобанки, которые нацелены не только на хранение образцов для аутентичного использования, но и для предоставления донорского материала (например, *StemCyte International*). Поэтому можно наблюдать активный законодотворческий процесс в разных странах.

В Испании разработан закон о биомедицинских исследованиях, отдельные разделы которого посвящены регулированию биобанков (*Ley de Investigación Biomédica — LIB, 14/2007*). В Португалии в 2005 г. принят закон о биобанках (*Article 19/1 of Law 12/2005*). В Латвии с 2004 г. действует закон об исследованиях генома человека, в котором есть нормы о биобанках. В Бельгии действует закон о закупке и использовании биологического материала человека (*Act of 19 December 2008*). В Финляндии приняты: закон о биобанках, закон о защите данных, закон о повторном использовании социальных и медицинских данных, закон о медицинском использовании человеческих органов, тканей и клеток (*Code 1050/2018, Code 552/2019*). В Эстонии разработан отдельный закон о биобанках (*Order no 177 of the Government of the Repub-*

*lic of Estonia*). Норвегия имеет национальную инфраструктуру биобанков и соответствующее национальное правовое регулирование<sup>7</sup>.

Другие страны, такие как Франция, Германия, Дания, Греция, Хорватия, Чехия, Ирландия, Лихтенштейн, Нидерланды и Польша, регламентируют деятельность биобанков с помощью законодательства о биомедицинских исследованиях и защите данных без принятия специального закона о биобанках. При этом следует заметить, что, как правило, хранение биологического материала в биобанках и защита связанных с этим *персональных данных* [6] регулируется различными нормативными правовыми актами.

При отсутствии национального законодательства есть возможность опираться на международные нормы и правила. В настоящее время для удобства проведения научных исследований разработано соглашение о передаче материалов в ведущих исследовательских центрах и университетах США. Соглашение представляет собой договор, регулирующий передачу материальных исследовательских материалов между организациями, когда получатель намерен использовать их в своих собственных исследовательских целях<sup>8</sup>.

### Информированное согласие как элемент информационно-правового режима

Одним из необходимых элементов правового регулирования отношений в области хранения биологического материала человека является получение информированного согласия, которое является наиболее распространенной правовой основой при обработке медицинских и генетических данных для проведения биомедицинских исследований.

*GDPR* определяет *информированное согласие* как четкий акт, устанавливающий свободно данное, конкретное, информированное и недвусмысленное согласие субъекта на обработку персональных данных посредством письменного заявления, в том числе с помощью электронных средств. Как правило, исследователи получают широкое согласие от участников, что обозначается и в правилах *GDPR* (пункт 33). Но при этом конкретные нормы в данных правилах отсутствуют, предоставляя право национальному законодателю разработать алгоритм получения информированного согласия.

Однако объем и порядок получения информированного согласия различается в разных правовых порядках, что препятствует как равной защите прав и законных интересов граждан, так и передаче данных при совместных межгосударственных проектах, а кроме того, дает возможность для обхода закона и злоупотребления правом при медицинском, трансплантационном и репродуктивном туризме и проведении международных научных исследований.

<sup>4</sup> URL: <https://ogdpr.eu/ru> (дата обращения: 01.12.2022).

<sup>5</sup> URL: <https://www.oecd.org/sti/biotech/44054609.pdf> (дата обращения: 01.12.2022).

<sup>6</sup> URL: [https://ec.europa.eu/research/participants/data/ref/h2020/grants\\_manual/hi/ethics/h2020\\_hi\\_ethics-self-assess\\_en.pdf](https://ec.europa.eu/research/participants/data/ref/h2020/grants_manual/hi/ethics/h2020_hi_ethics-self-assess_en.pdf) (дата обращения: 01.12.2022).

<sup>7</sup> URL: <https://www.ntnu.edu> (дата обращения: 01.12.2022).

<sup>8</sup> URL: <https://uh.edu/research/sponsored-projects/contracts/mta-guidelines> (дата обращения: 01.12.2022).

Процедура получения информированного согласия в последнее время часто подвергается критике, поскольку не дает полноценной защиты автономии воли участников исследований, связанных с биологическим материалом человека, при которых обрабатывается большое количество образцов и данных в течение длительного периода времени. И что наиболее важно при использовании биологического материала человека — это данные для исследовательских целей, которые могут быть неизвестны в момент сбора и могут быть связаны с необходимостью передачи их другим группам исследователей, в том числе и в другие страны.

Прецизионная медицина является примером *концепции* трансляционных исследований, при этом используются фундаментальные и клинические исследования для создания целевой терапии с использованием генно-инженерных технологий. В данных исследованиях повторно используются хранилища данных для новых видов исследований, адаптации методов лечения и выявления новых показаний и противопоказаний для лекарств. Эти направления ставят перед исследователями и законодателями новые задачи по защите прав участников правоотношений, информации и персональных данных, что не всегда возможно учесть заранее при начальном оформлении информированного согласия.

На сегодняшний день существует три основных типа получения информированного согласия — конкретное согласие, широкое согласие и общее согласие. *Конкретное* согласие определяет точную и конкретную информацию о целях использования биологического материала и данных, при этом определяется, что использование в других целях недопустимо. *Широкое* согласие определяет возможность использовать образцы и данные в нескольких однородных исследованиях, а *общее* согласие — в любых исследованиях. Общее согласие максимально удовлетворяет ожидания исследователей, позволяя неограниченную продолжительность хранения и обмена образцами и данными на местном, национальном и международном уровне. Несмотря на то что все процедуры информированного согласия теоретически хорошо различаются и обоснованы, на практике неясно, являются ли они достаточными для защиты прав субъектов исследований.

Мировой практике известны совершенно разные подходы к детализации *условий* получения информированного согласия субъекта при получении биологического материала человека, его дальнейшего хранения и использования.

В Ирландии, например, для защиты персональных данных должны быть приняты специальные меры, включающие ограничение на доступ, временные ограничения на удаление персональных данных, псевдонимизация и шифрование<sup>9</sup> [6]. Хорватия, напротив,

не использует широкое согласие и согласно закону о защите пациентов определяет, что согласие на медицинское исследование должно содержать подробное описание всех процедур и рисков (*Law on Protection of Patients' Rights, Article 19. Official gazette 169/04, 37/08*). В Латвии Закон об исследованиях генома человека требует специального, а не общего согласия<sup>10</sup>. В Испании требуется согласие участника, однако повторное использование персональных данных для медицинских и биомедицинских исследований считается законным при получении *первичного* согласия. Кроме того, данные и образцы биологического материала могут использоваться в интересах общества в рамках системы государственного здравоохранения. Во Франции *цели* исследования должны быть сразу четко, понятно, недвусмысленно обозначены при получении информированного согласия, при этом субъект может отказаться от любой из них. Финляндия использует широкое согласие; указывается, что образцы и данные передаются для целей исследований биобанка и могут быть переданы другим исследователям. Во многих странах встречаются нормы, позволяющие использовать образцы биологического материала человека и связанные с ними данные в общественных интересах (Греция, Дания, Нидерланды, Норвегия, Швеция).

Получение информированного согласия является необходимой предпосылкой для защиты прав всех участвующих субъектов. При этом важно соблюдать и общественный интерес, если результаты исследований могут быть использованы в системе здравоохранения для разработки новых лекарственных средств, способов лечения и диагностики и пр. Так, например, Бельгия предъявила дополнительные требования при хранении и использовании биоматериала и данных в общественных интересах, а именно, обоснование общественных интересов и указание причин, по которым реализация прав конкретного субъекта угрожает или делает невозможным достижение общественных целей и поэтому его права могут быть ограничены.

Однако анализ законодательства ряда европейских стран показал, что часто закон слишком широко и «размыто» определяет общественный интерес («общий интерес», «коллективное благо»), что на практике может вызвать противоречия из-за различных интерпретаций научных исследований и экспериментальной медицины. С другой стороны, обмен данными и образцами на местном, национальном и международном уровне стал необходимой составляющей на современном этапе развития биомедицины и биомедицинских технологий. Важный аспект — биологические образцы ценны только в том случае, если они связаны с соответствующими

<sup>9</sup> URL: [https://www.researchgate.net/publication/348255292\\_Biobanking\\_Across\\_Europe\\_Post-GDPR\\_A\\_Deliberately\\_Fragmented\\_Landscape](https://www.researchgate.net/publication/348255292_Biobanking_Across_Europe_Post-GDPR_A_Deliberately_Fragmented_Landscape) (дата обращения: 01.12.2022).

<sup>10</sup> В разделе 10 (1) указано: 'Before a person participates in the genetic research, a doctor shall issue to the person written information regarding: 1) the purpose, content and duration of the genome research project; 2) potential risks; 3) the right to freely express his or her consent and to revoke it at any time; and 4) a possibility to perform genetic research outside of Latvia'. Закон об исследованиях генома человека, *Latvijas Vēstnesis*, 99 (2674), 03.07.2002.

данными. Поэтому и возникают этические и правовые вопросы, связанные с практикой предоставления информации и получения информированного согласия.

### Значение релевантной информации для получения информированного согласия

Одним из актуальных вопросов является понимание *релевантной* (об условиях получения, хранения и пределах использования биологического материала человека) информации участниками исследований. Интересное изыскание было проведено во Франции, согласно результатам которого формы информированного согласия оказались слишком сложными для понимания большинством населения. Необходимый уровень грамотности для понимания соответствовал средней школе или степени бакалавра, а в 2018 г. только 36,8% населения Франции имели степень бакалавра (38,5% в целом по Европейскому союзу)<sup>11</sup>. Это означает, что 22 из 53 (42%) документов могут быть поняты менее чем 40% населения Франции.

Важно повышать не только общую, но и медицинскую грамотность населения, т. е. развивать когнитивные и социальные навыки, которые определяют мотивацию и способность людей получать доступ к информации, понимать и использовать ее таким образом, чтобы поддерживать хорошее здоровье. Так, например, врач предлагает два варианта лечения, называя преимущества и риски каждого из них. Пациент спрашивает, какой вариант ему лучше выбрать, врач лишь предлагает варианты, с имеющимися рисками и выгодами, не настаивая ни на одном из них, и предоставляя пациенту право выбора. Пациент опирается на свои знания, опыт, интуицию и пр., не имея при этом специальных знаний. Врач (исследователь) получает осознанное информированное согласие, оказывает уважение автономии пациента и соблюдает его права в соответствии с протоколом лечения заболевания.

Но правомерно ли перелagать ответственность с человека (специалиста), обладающего необходимыми знаниями, квалификацией, опытом на человека, который изначально находится в более слабой позиции, учитывая еще и болезненное состояние? Кроме того, необходимо принять во внимание, что риск может носить объективный характер и иметь прямую связь с заболеванием, а может носить субъективный характер. Следует согласиться с мнением Е.Г. Афанасьевой, которая считает, что пациенты являются одной из категорий «уязвимых» субъектов, чьи права могут быть нарушены особенно легко. Надежность защиты в значительной степени служит показателем цивилизованности общества, его правовой культуры. Пациенты, как правило, не обладают специальными знаниями

в области медицины,веряют врачам *информацию о своей частной жизни*, несанкционированное распространение которой может причинить им значительный ущерб, а также бесценные блага — жизнь и здоровье, и имеют ограниченные возможности самостоятельного осуществления своих прав и их защиты [1].

Информация играет большую роль в процессе получения информированного согласия, поскольку она поддерживает индивидуальную способность принимать решения свободно и автономно, но при этом необходимо учитывать уровень медицинской грамотности участника. Длинные и громоздкие документы об информированном согласии являются результатом возрастающей сложности клинических исследований и множества правовых и нормативных требований для удовлетворения потребностей в информированном согласии при возрастающей роли автономии пациента. Но при этом нужно понимать, что при заполнении и подписании одним пациентом всей необходимой информации при оказании экстренной медицинской помощи, другой пациент может и не дождаться своей очереди в связи со своим критическим состоянием. В данном случае необходимо формировать документ — *протокол согласия*, максимально отвечающий интересам и потребностям всех участников процесса лечения или научного исследования.

Кроме того, при получении общего согласия субъекты не могут знать, куда и кому будут переданы их биологические образцы и данные в будущем. Поэтому в настоящее время рассматривается новый аспект получения информированного согласия — *динамическое согласие* [14]. Первоначально данный подход разрабатывался в связи с развитием биобанков и рассматривался как персонализированный и цифровой коммуникационный интерфейс между исследователями, пациентами, участниками и гражданами. В процессе динамического согласия между исследователями и участниками происходит постоянное взаимодействие, в результате которого участники получают информацию об использовании образцов и данных, что обеспечивает большую гибкость исследований и гарантирует большую защиту прав субъектов.

Такой процесс позволяет обеспечить прозрачность исследований, а главное — способствовать межнациональному и международному сотрудничеству. При этом новые тенденции обработки данных с использованием современных *информационных технологий* приводят не только к более интеллектуальному анализу данных, но и к интеграции данных из нескольких источников, что позволяет связывать информацию об одних и тех же лицах из разных источников данных (административных, медицинских, самостоятельно сообщаемых лицом и др.) [3].

В этом ракурсе именно процесс динамического информированного согласия позволит участникам сохранить контроль над своими данными и доверие к научному сообществу, которое использует все больше персональных данных для исследований. Особен-

<sup>11</sup> Institut national de la statistique et des études économiques (INSEE). Diplôme le plus élevé selon l'âge et le sexe en 2018. 2019. URL: <https://www.insee.fr/fr/statistiques/2416872#tableau-Donnes> (дата обращения: 01.12.2022).

но это важно в связи с невозможностью сохранить анонимность данных, ведь с помощью современных *генных технологий* можно идентифицировать любой образец биологического материала человека. Поэтому разрешение участникам исследований сохранить контроль над своими данными путем необходимости давать согласие на каждом этапе исследований может стать дополнительной гарантией сохранения доверия общественности к исследованиям.

Следует обратить внимание, что важным является именно содержательная часть такого процесса, а не само согласие. Участники исследований предпочитают получать информацию об использовании своих биологических образцов и персональных данных. Поэтому при динамическом информированном согласии оно рассматривается как непрерывный процесс, поскольку информация обновляется при последующих исследованиях. Участники имеют доступ к информации и могут изменить свое согласие, используя право на отказ от участия в дальнейших исследованиях. И в таком режиме с использованием информационных технологий можно изменить отношение к формальной процедуре информированного согласия.

Глобальные инвестиции в исследовательскую инфраструктуру биобанков и хранилищ данных сыграли важную роль в поддержке политики открытого доступа. Требование информированного согласия было в значительной степени продиктовано необходимостью повторного использования образцов биологического материала человека и данных, связанных с ними. Информированное согласие является центральным элементом добровольного участия в биомедицинских исследованиях, чтобы уведомить участников о рисках и преимуществах. Но при повторном использовании данных и образцов, а также при возможности «деидентификации» данных возник вопрос о получении согласия на последующие исследования, которые еще не известны в момент получения первоначального согласия.

Разработка концепции динамического согласия была мотивирована растущей потребностью участников контролировать использование данных и образцов биологического материала, особенно в последнее время в связи с развитием новых технологий и генной инженерии, а также распространением биобанков, в том числе коллективного хранения генома всего населения отдельных стран. Быстрое развитие цифровых технологий, беспрецедентная возможность подключения и создания сетей изменили ожидания общества и государства в отношении *конфиденциальности* и *безопасности* [3] и подчеркнули нефизические риски участия в исследованиях.

В связи с этим была пересмотрена и модель отношений врача и пациента из патерналистской в партнерские — поддержка автономии воли и совместное принятие решений. А при развитии международного медицинского, репродуктивного, донорского, исследовательского туризма и необходимости международного сотрудничества еще больше выросла роль

информации и защиты прав всех субъектов. В некоторых странах набирают популярность исследования по использованию различных мультимедийных форматов для предоставления информации и понимания участниками целей исследования.

Так, Управление по контролю за продуктами и лекарственными средствами США (*Food and Drug Administration, FDA*) в сотрудничестве с Управлением по защите исследований с участием человека выпустило руководство по получению электронного информированного согласия<sup>12</sup>. В руководстве описаны рекомендации по предоставлению информации, использованию электронной подписи, проверке личности, процесс рассмотрения исследования комитетами по этике и инспекции *FDA*. Данная платформа позволяет получать согласие при повторном использовании образцов биологического материала и данных, а главное — адаптировать информацию под конкретного индивида для большего понимания и получения осознанного согласия.

С точки зрения исследователей, членов комитета по этике и органов здравоохранения, возможность включения аудио, видео, графики в электронное информированное согласие является несомненным преимуществом для уязвимых групп [18, 20]. Важно учитывать, что *электронное информированное согласие* не должно стать причиной потери связи между участниками исследования и персоналом. Оно не должно заменять информированное согласие, выраженное в бумажном варианте, участники должны иметь право выбора. Оно удобно при повторном получении согласия и для отзыва своего согласия, но отсутствие личного взаимодействия может привести к негативным последствиям. Вызывает опасения и обеспечение *безопасности* данных [3], особенно в отношениях, связанных с работой или страхованием (доступ к данным субъекта может использоваться для отказа в работе или увеличении стоимости страховки).

### Использование биологического материала человека и генная терапия

Мировой рынок редактирования генома в 2022 г. составил 6,35 млрд долларов США, что на 17,2% больше, чем в 2021 г. Ожидается, что в 2026 г. объем рынка достигнет 12,04 млрд долларов США при среднегодовом росте 17,4%. Рост инфекционных заболеваний (по данным Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ), от инфекционных заболеваний ежегодно умирает более 17 млн человек) выступает в качестве одной из основных движущих сил рынка редактирования генома. При этом общественное отношение к примене-

<sup>12</sup> Use of electronic informed consent in clinical investigations — questions and answers. Guidance for institutional review boards, investigators, and sponsors. US Food and Drug Administration (FDA). 2016. URL: <https://www.fda.gov/regulatory-information/search-fda-guidance-documents/use-electronic-informed-consent-clinical-investigations-questions-and-answers> (дата обращения: 01.12.2022).

нию редактирования генома человека в клинической практике постепенно меняется от полного отрицания до допустимости. Согласно опросу, 71% американцев выступают за редактирование генов для лечения неизлечимых наследственных заболеваний и 67% поддерживают использование данной технологии для предотвращения рака<sup>13</sup>. Вместе с тем за последние 5 лет в Европе и США было одобрено множество продуктов для генной и клеточной терапии.

Ожидается, что в ближайшее десятилетие число одобренных лекарств будет расти экспоненциально, поскольку в настоящее время проводятся сотни клинических испытаний генной терапии [13]. Затраты на одобренные методы генной терапии варьируются от 373 000 до 2,1 млн долларов США [7]. Так, например, цена одноразовой генной терапии спинальной мышечной атрофии составляет 2,125 млн долларов США [11, 12]. Стоит признать, что уже существуют барьеры к доступности генной терапии для всех нуждающихся пациентов в системе здравоохранения. Очевидно, это связано с существующими механизмами правового регулирования, применяющимися в фармацевтической и медицинской отраслях, которые отличаются фрагментарностью, «пробельностью» и несогласованностью.

Так, спор о патенте на диагностику рака молочной железы (*Association for Molecular Pathology v. Myriad Genetics, Inc.* [15]) показывает, что коммерциализация данной области приведет к еще большим препятствиям к равному доступу к технологиям, что, несомненно, говорит о необходимости построения *системы правового регулирования* [2], отвечающей потребностям современного состояния биомедицины и биомедицинских (генетических) технологий.

*Правовое регулирование* должно создать основу в том числе для содействия ответственной маркетинговой практике в секторе фармацевтики и биомедицины. В настоящее время отсутствуют надежные всеобъемлющие структуры глобального управления и правового регулирования отношений в сфере технологий генетического редактирования. Правовое регулирование для редактирования генома сейчас определяется четким разделением: редактирование зародышевой линии запрещено и/или ограничено правилами, касающихся методов вспомогательной репродукции, в то время как соматическое редактирование рассматривается как безопасное и регулируется в соответствии с общими нормами в области фармацевтики и медицины, что также не вполне приемлемо и допустимо. Стоит создавать интегрированное, самостоятельное правовое регулирование данных отношений.

Существование многоуровневой системы законов и иных нормативных актов на международном, региональном и национальном уровнях создают противо-

речивую систему, в которой обход закона и использование пробелов становятся нормой, что недопустимо в такой серьезной сфере общественных отношений. Несогласованность в законодательстве и правовом регулировании данных общественных отношений может быть рассмотрена с разных точек зрения и организована в нескольких таксономиях, например, по географическому принципу (международное, европейское, азиатское и пр. законодательство) или с институциональной точки зрения (по субъектному составу).

Кроме того, серьезным вызовом для формирования правовой базы является создание *технических регламентов* для применения технологий генетического редактирования.

Согласованность между различными отраслями права и уровнями правового регулирования в идеале способствовала бы реализации *принципа* законности и повышению *правовой определенности* [2] при регулировании общественных отношений, связанных с использованием генетического редактирования в клинической практике. Важно учитывать, что различные виды и способы использования технологий генетического редактирования могут потребовать дифференцированных подходов к правовому регулированию.

В 2018 г. ВОЗ учредила Консультативный комитет экспертов по разработке глобальных стандартов управления и надзора за редактированием генома человека, которому поручено изучить научные, этические, социальные и юридические проблемы. В 2021 г. Комитет опубликовал два документа: основы управления редактированием генома человека и рекомендации комитета<sup>14</sup>.

В частности, в документах были разграничены понятия соматического редактирования и редактирования зародышевой линии, при этом акцентируется внимание на том, что и соматическое редактирование может привести к наследуемым изменениям, что важно с точки зрения правового регулирования клинического использования данных технологий. В них определены: порядок руководства со стороны ВОЗ; международное сотрудничество в целях эффективного управления и надзора; реестры редактирования генома человека, а также незаконные, незарегистрированные, неэтичные и небезопасные исследовательские и иные виды деятельности; обозначена необходимость регулирования интеллектуальной собственности; этические принципы и некоторые другие аспекты. Среди этических принципов выделяются: открытость, прозрачность, честность, ответственное регулирование, управление наукой и исследовательскими ресурсами, отсутствие дискриминации, социальная справедливость, глобальное правосудие в области здравоохранения и др.

<sup>13</sup> URL: <https://www.globenewswire.com/en/news-release/2022/04/19/2424094/28124/en/Global-Gene-Editing-Market-Analysis-2022-2026-Featuring-Profiles-of-CRISPR-GenScript-Thermo-Fisher-Scientific-Merck-and-AstraZeneca.html> (дата обращения: 01.12.2022).

<sup>14</sup> WHO Advisory Committee on Developing Global Standards for Governance and Oversight of Human Genome Editing, Report of the First Meeting, Geneva, Switzerland, 18—19 March 2019 (WHO/SCI/RFH/2019.01).

Заметим, что за последние годы многие страны выпустили свои рекомендации и заявления по использованию редактирования генома человека (Консультативный комитет Бельгии по биоэтике 2005 г.<sup>15</sup>, Шведский национальный совет по медицинской этике 2018 г.<sup>16</sup>, Датский совет по этике 2016 г.<sup>17</sup>, Немецкий совет по этике 2019 г.<sup>18</sup> и др.). Разработка рекомендаций пусть и в сфере национальной правовой системы играет важную роль, поскольку формируется правовое поле, в рамках которого можно будет выделять удачно сформулированные правовые нормы. Например, Бельгийский совет по биоэтике разработал понятия «негативной евгеники, когда используется отбор эмбрионов и/или плода» и «позитивной евгеники, когда используется метод активного вмешательства в линию зародышевых клеток человека».

Что касается редактирования зародышевой линии, в рамках данных рекомендаций было предложено три позиции.

*Первая* — редактирование зародышевой линии должно решаться в каждом конкретном случае в зависимости от контекста и характеристик вмешательства, при этом если доступен надежный и относительно простой метод генетической модификации, то последствия непринятия мер столь же велики, как принятие каких-либо мер и геномные вмешательства в данном случае будут способствовать сокращению некоторых социальных неравенств.

*Вторая* позиция основана на том, что этические дискуссии должны быть сосредоточены на вопросах доступа к новым терапевтическим методам лечения, прозрачности исследований и психосоциальных манипуляциях, которые могут быть применены. Поставлен вопрос о том, кем должно быть принято решение о том, что значит «нормальный человек» и что может представлять собой генетическое улучшение.

*Третья* позиция основана на осторожном и открытом для общественности процессе развития научного потенциала в области генетического редактирования, с анализом всех рисков и преимуществ.

Еще одним примером могут служить рекомендации Датского совета по этике 2018 г. Было рассмотрено несколько *этико-правовых* аспектов, в отношении которых необходимо принимать правовые решения: взвешивание рисков и преимуществ, баланс интересов

будущего ребенка и родителей, право на открытое будущее для ребенка, биологическое разнообразие (развитие по двум сценариям: терпимость и солидарность / стандартизация и тоталитаризм). Кроме того, был рассмотрен аспект внедрения генетического редактирования зародышевой линии в клиническую практику.

Помимо аргументов о небезопасности метода и неопределенности побочных эффектов, было отмечено, что редактирование генома не отвечает на неотложные серьезные терапевтические потребности на современном этапе, неясен риск побочных эффектов у будущих поколений, наличие на современном этапе развития медицины альтернатив в лечении и возможность использования других способов рождения здорового потомства, например, предлагаемых репродуктивными технологиями, а кроме того, был поставлен один из самых сложных вопросов — об определении грани между болезнью и «нормальностью». Особенно остро этот вопрос звучит в понимании того, что определяется заболеванием и изменчивостью критериев определения болезни/болезненного состояния с развитием не только медицины, реабилитации и улучшением уровня жизни при наличии заболевания, но и социального отношения к болезни и инвалидности.

Многочисленные дебаты вызывает использование генетического редактирования для лечения заболеваний, относящихся к категории «инвалидность». При этом использование пренатальной диагностики с целью отбора здорового эмбриона или намеренного выбора эмбриона с инвалидностью, а также прерывание беременности при установлении определенных диагнозов плода — любое решение подвергается критике, поэтому говорить о достижении консенсуса в отношении этических и правовых принципов [5] не представляется возможным. Важно, что в настоящее время инвалиды и сообщества по защите их прав рассматривают свои условия жизни и состояние здоровья как формирующие или являющиеся неотъемлемой частью их индивидуальной личности и коллективной идентичности, поэтому отношение к редактированию генома с целью недопущения заболевания или состояния организма, а также отбор эмбриона или редактирование зародышевой линии человека может восприниматься как нарушение автономии воли и свободы частной жизни.

При этом можно заметить, что есть сторонники использования редактирования генома (зародышевой линии) для лечения инвалидизирующих состояний и признания данной технологии этически приемлемой и даже необходимой для применения в клинической практике [17]. Другие подвергают данное утверждение критике и, более того, выступают против использования вспомогательных репродуктивных технологий для исключения инвалидности<sup>19</sup> [16], а также на защите человеческого достоинства эмбриона-инвалида [8, 9]. Общая позиция сводится к тому, что в дебатах по редак-

<sup>15</sup> Belgium Advisory Committee on Bioethics, 'Opinion no 33 of 7 November 2005, concerning somatic and germinal line gene modification with a therapeutic and/or enhancement purpose', Belgium Advisory Committee on Bioethics, 2005.

<sup>16</sup> Swedish National Council of Medical Ethics (SMER), Statement concerning the birth of children whose nuclear DNA has been edited using CRISPR-technology, SMER Dnr Komm2018/01061/S 1985:A (in Swedish).

<sup>17</sup> Danish Council on Ethics, 'Statement on genetic modification of future humans: In response to advances in the CRISPR technology', 2016.

<sup>18</sup> Deutscher Ethikrat 'Germline intervention in the human embryo: German Ethics Council calls for global political debate and international regulation (ad hoc recommendation)', 2017. Deutscher Ethikrat, 'Intervening in the Human Germline', 2019.

<sup>19</sup> Buchanan A. Choosing who will be disabled: genetic intervention and the morality of inclusion. Soc Philos Policy, 1996.

тированию генома человека должны в большей мере участвовать сообщества инвалидов.

Необходимо установить *правовые гарантии* [3], что генная инженерия не приведет к нежелательным последствиям, побочным эффектам, а кроме того, к осознанному выбору лица создать инвалидность в себе самом или своем будущем потомстве. Как соотносить между собой право на неприкосновенность частной и личной жизни, право на здоровье и право на инвалидность? Право защищает лиц, отказывающихся от медицинского вмешательства в определенных пределах, в том числе в отношении детей (например, отказ родителей от вакцинации ребенка). Государство может вмешаться, если такой отказ может причинить вред ребенку, но само понятие вреда в современной интерпретации становится все более условным<sup>20</sup>.

Например, глухота рассматривается не как инвалидность, а как характерная черта, особенность лингвистического свойства [10]. И есть примеры, когда родители намеренно выбирают эмбрион с этим дефектом, чтобы ребенок влился в среду их родителей<sup>21</sup>. Согласно Конвенции ООН о правах лиц с ограниченными возможностями, инвалидность возникает в результате взаимодействия между лицами с ограниченными возможностями здоровья и различными барьерами, препятствующими их полному и всестороннему развитию и эффективному участию в жизни общества наравне с другими<sup>22</sup>. Инвалидность может рассматриваться как человеческое разнообразие, а не негативный дефект здоровья или состояния организма<sup>23</sup>.

То есть право на инвалидность защищается законом, и может ли быть использовано данное право при выборе родителями процедур генной инженерии и генного редактирования зародышевой линии человека — вопрос очень спорный. Сейчас, когда еще действуют запреты на генное редактирование зародышевой линии, самое время для определения правовых границ такого вмешательства. Если некоторые государства активно защищают права инвалидов, рассматривают категорию «инвалидность» как эквивалентную здоровью, то нет оснований использовать возможности генной инженерии и позволять родителям выбирать генетически здоровые эмбрионы для имплантации.

Как отмечают некоторые авторы, право на инвалидность и право на медицинскую помощь не являются взаимоисключающими, просто необходимо согласо-

вать все нюансы при оказании медицинской помощи людям с инвалидностью [19].

Таким образом, формируются три направления: использование любых средств, включая генную инженерию для устранения инвалидности; сосредоточение исключительно на устранении социальных барьеров при инвалидности; поиск баланса между социальным и медицинским вмешательством.

Этические и правовые проблемы [5, 6] являются одним из сдерживающих факторов для широкого внедрения генетического редактирования в клиническую практику и выхода на рынок. Из-за наличия рисков технологии (мозаичность, нецелевые эффекты и соображения безопасности) она не признается безопасной и эффективной многими странами и международными организациями. Тем не менее действующее законодательство Евросоюза разрешает соматическую генную терапию.

Будущее развитие технологий редактирования генома для клинического применения в методах вспомогательной репродукции потребует значительных исследований зародышевой линии человеческих эмбрионов, а значит, создания и уничтожения эмбрионов. Таким образом, продвижение научных знаний о безопасности редактирования зародышевой линии человека предполагает проведение исследовательской деятельности, которая сама по себе является этически противоречивой. Стоит отметить, что в настоящее время отсутствует консенсус относительно морального и правового статуса эмбриона. Создание и/или использование эмбрионов и стволовых клеток в исследовательских целях также регулируется различно в разных странах, что не дает возможности построения единой основы для формирования системы правового регулирования.

### Формирование информационно-правового режима

В Российской Федерации *информационно-правовой режим* [3] получения, хранения и использования биологического материала человека находится в самой начальной стадии формирования. В том числе один из основных элементов — правовой институт информированного согласия — не образован в должной мере. Нет единого подхода к собственно процедуре получения согласия, нет единых стандартов и практики. Это является недопустимым с точки зрения защиты субъектов правоотношений, возникающих по поводу биологического материала человека.

Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» в статье 20 определяет порядок получения добровольного информированного согласия на медицинское вмешательство и отказ от него. Указано, что согласие дается на основании предоставленной медицинским работником в доступной форме полной информации о целях, методах оказания медицинской

<sup>20</sup> Harris J. *Wonder woman and Superman: The Ethics of Human Biotechnology*. Oxford: Oxford University Press, 1993; Harris J. *Is Gene Therapy a Form of Eugenics?* *Bioethics*. 1993. 7. P. 78—87.

<sup>21</sup> Baruch S. *Preimplantation Genetic Diagnosis and Parental Preferences: Beyond Deadly Disease*. URL: [https://www.law.uh.edu/hjhl/volumes/Vol\\_8\\_2/Baruch.pdf](https://www.law.uh.edu/hjhl/volumes/Vol_8_2/Baruch.pdf) (дата обращения: 01.12.2022).

<sup>22</sup> United Nations. *Convention on the Rights of Persons with Disabilities*. URL: [https://www.un.org/ru/documents/decl\\_conv/conventions/disability.shtml](https://www.un.org/ru/documents/decl_conv/conventions/disability.shtml) (дата обращения: 01.12.2022).

<sup>23</sup> Kahn J. *The Crispr Quandary*. *New York Times*, 9 November 2015. URL: <https://www.nytimes.com/2015/11/15/magazine/the-crispr-quandary.html> (дата обращения: 01.12.2022).

помощи, связанном с ними риске, возможных вариантах медицинского вмешательства, его последствиях, а также результатах оказания медицинской помощи. Форма информированного согласия утверждена Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20 декабря 2012 г. № 1177н «Об утверждении порядка дачи информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и отказа от медицинского вмешательства в отношении определенных видов медицинских вмешательств, форм информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и форм отказа от медицинского вмешательства».

Однако вопрос, в какой мере получение информированного согласия от пациента по утвержденной форме коррелирует с защитой его прав и законных интересов при получении, хранении и использовании биологического материала, и можно ли его использовать в этих целях, не вполне прозрачен.

В России пока нет и единого нормативного акта, регулирующего правовой статус биобанков. Действует Приказ Минздрава России от 20 октября 2017 г. № 842н «Об утверждении требований к организации и деятельности биобанков и правил хранения биологического материала, клеток для приготовления клеточных линий, клеточных линий, предназначенных для производства биомедицинских клеточных продуктов». Также есть Приказ Минздрава России № 325 от 25 июля 2003 г. «О развитии клеточных технологий в Российской Федерации», включающий Инструкцию по заготовке пуповинной крови, Инструкцию по выделению, хранению и тестированию концентрата клеток, а также Положение о Банке стволовых клеток пуповинной/плацентарной крови человека. Однако комплексный анализ всех вышеперечисленных нормативных правовых актов позволяет сделать вывод о *фрагментарном* правовом регулировании в данной сфере.

В целом, проведя анализ действующего российского законодательства, можно констатировать, что в большинстве своем стоит говорить только о формировании концепции, что подчеркивает важность отношений с участием биологического материала человека. Большинство нормативных правовых актов носит формальный характер и лишь задает вектор развития законодательства. Говорить о четко продуманном, отвечающим потребностям современного состояния правовом регулировании в данной области общественной жизни, к сожалению, не приходится. Важно понимать, что данные отношения будут развиваться в геометрической прогрессии и действующих отдельно друг от друга положений будет явно недостаточно. Поэтому важно с учетом международной практики и имеющихся базовых норм отечественной правовой системы начать построение четкой и слаженной *нормативной правовой базы* [3], введение в законодательство единой терминологии в отношении процесса получения, хранения и использования биологического материала человека, включая процедуру получения информированного согласия.

В Российской Федерации следует также активно стимулировать развитие законодательства в области биомедицинских технологий и генной инженерии. В ближайшее время эти отношения перестанут быть новыми и станут привычными для медицинской практики. Но чтобы предотвратить злоупотребление правами и законными интересами граждан, обход закона, обеспечить максимальное соблюдение основополагающих конституционных принципов и при этом не допустить торможения развития науки в данной области, важно начать формировать правовые ориентиры для принятия специальных федеральных законов, регулирующих отношения с биологическим материалом человека.

*Рецензент: Исаков Владимир Борисович, доктор юридических наук, профессор, заслуженный юрист Российской Федерации, действительный государственный советник Российской Федерации 1 класса, заведующий кафедрой теории права и сравнительного правоведения Национального исследовательского университета «Высшая школа экономики», г. Москва, Российская Федерация.*

*E-mail: visakov@hse.ru*

### Литература

1. Афанасьева Е.Г. Право на информированное согласие как основа юридического статуса пациента // Современное медицинское право в России и за рубежом : сб. науч. тр. М. : ИНИОН, 2003. С. 138—156.
2. Ершов В.В. Правовое и индивидуальное регулирование общественных отношений : монография. М. : РГУП, 2018. 628 с. ISBN 978-5-93916-631-7.
3. Ловцов Д.А. Системология правового регулирования информационных отношений в инфосфере : монография. М. : РГУП, 2016. 316 с. ISBN 978-5-93916-505-1.
4. Пестрикова А.А., Сморгачева Л.Н. Правовой режим биологического материала человека: теоретическое осмысление // Государство и право. 2021. № 6. С. 173—182.
5. Рассолов И.М., Чубукова С.Г. Внутриотраслевые принципы обработки генетической информации // Актуальные проблемы российского права, 2019. № 5 (102). С. 98—110.

6. Рассолов И.М., Чубукова С.Г., Микурова И.В. Биометрия в контексте персональных данных и генетической информации: правовые проблемы // Lex Russia, 2019. № 1 (146). С. 108—118.
7. Adair J E et al. Towards access for all: 1st Working Group Report for the Global Gene Therapy Initiative (GGTI). Gene Therapy, 2021. DOI: 10.1038/s41434-021-00284-4 .
8. Beriain M. I. de, Casabona R. C. M. The Regulation of Human Germline Genome Modification in Spain. In Boggio A, Romano CPR and Almqvist J (eds). Human Germline Genome Modification and the Right to Science: A Comparative Study of National Laws and Policies. Cambridge University Press, 2020. DOI: 10.1017/9781108759083.014 .
9. Boardman F. Letter to the editor. Gene editing and disabled people: a response to Iñigo de Miguel Beriain. Journal of Community Genetics, 2020. DOI: 10.1007/s12687-020-00465-5 .
10. Davis L J. Bending Over Backwards: Disability, Dismodernism, and Other Difficult Positions. New York: New York University Press, 2002.
11. Dean R et al. An updated cost-utility model for onasemnogene abeparvovec (Zolgensma®) in spinal muscular atrophy type 1 patients and comparison with evaluation by the Institute for Clinical and Effectiveness Review (ICER). J Mark Access Health Policy, 2021. DOI: 10.1080/20016689.2021.1889841 .
12. Garrison L.P. Jr., Jiao B., Dabbous O. Gene therapy may not be as expensive as people think: challenges in assessing the value of single and short-term therapies. J Manag Care Spec Pharm, 2021. DOI: 10.18553/jmcp.2021.27.5.674 .
13. High K.A. Turning genes into medicines – what have we learned from gene therapy drug development in the past decade? Nat Communications, 2020. DOI: 10.1038/s41467-020-19507-0 .
14. Jacquier E., Laurent-Puig P., Badoual C., Burgun A., Mamzer M.-F. Facing new challenges to informed consent processes in the context of translational research: the case in CARPEM consortium // BMC Medical Ethics volume 22, 2021. URL: <https://bmcmedethics.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12910-021-00592-9>
15. Lai J.C. Myriad Genetics and the BRCA Patents in Europe: The Implications of the US Supreme Court Decision. U.C. Irvine Law Review, 2015. URL: <https://ssrn.com/abstract=3053070>
16. Parens E., Asch A. The disability rights critique of prenatal testing: reflections and recommendations. In: Parens E., Asch A. (eds). Prenatal testing and disability rights. Georgetown University Press, 2000. DOI: 10.1002/mrdd.10056 .
17. Savulescu J. et al. The moral imperative to continue gene editing research on human embryos. Protein Cell. 2015. DOI: 10.1007/s13238-015-0184-y .
18. Simon C.M., Klein D.W., Schartz H.A. Interactive multimedia consent for biobanking: a randomized trial. Genet Med 2016, Jan; 18 (1): 57–64. DOI: 10.1038/gim.2015.33 .
19. Shakespeare T. Disability Rights and Wrongs Revisited. London: Routledge, 2013.
20. Vanaken H., Masand S.N. Awareness and collaboration across stakeholder groups important for eConsent achieving value-driven adoption. Ther Innov Regul Sci, 2019. Nov, 53 (6): 724–735. DOI: 10.1177/2168479019861924 .

## **THE INFORMATION AND LEGAL REGIME FOR OBTAINING, STORING AND USING HUMAN BIOLOGICAL MATERIAL**

**Sergei Zapol'skii**, Dr.Sc. (Law), Professor, Honoured Lawyer of the Russian Federation, Chief Researcher at the Institute of State and Law of the Russian Academy of Sciences, Moscow, Russian Federation.  
E-mail: [zpmoscow@mail.ru](mailto:zpmoscow@mail.ru)

**Anastasiia Pestrikova**, Ph.D. (Law), Associate Professor at Togliatti State University, Moscow, Russian Federation.  
E-mail: [anastasia801@yandex.ru](mailto:anastasia801@yandex.ru)

**Larisa Smorchkova**, Dr.Sc. (Law), Associate Professor, Leading Researcher at the Institute of State and Law of the Russian Academy of Sciences, Moscow, Russian Federation.  
E-mail: [l.smorchkova@mail.ru](mailto:l.smorchkova@mail.ru)

**Keywords:** *biobanks, informed consent, biomedicine, gene therapy, genome editing, human genome, disablement, conflict of interest.*

### **Abstract**

*Purpose of the work: determining the conceptual organisation of the information and legal regime for obtaining, storing and using human biological material, identifying problems and ways for solving them for forming a general concept of legal regulation in this field.*

*Methods of study: system analysis, comparative legal and formal legal methods, legal modelling.*

*Findings: the most significant elements of the information and legal regime for obtaining, storing and using human biological material are identified which require a legal definition both at the national and international level. Based on the results of analysis of legal regulation of these social relations in Russian and foreign laws, a conclusion is made that a clear, detailed, adequate, well-structured, coherent and interdependent legal regulation in this field cannot at present be found in any legal system. A justification is given for the need to establish a procedure for the operation of biobanks, to lay down in law the conditions and procedure for obtaining an informed consent, to define the limits of genome editing, to lay down in law the status of the embryo and the procedure for the creation, transfer, storage and disposal of embryos.*

### References

1. Afanas'eva E.G. Pravo na informirovannoe soglasie kak osnova iuridicheskogo statusa patsienta. *Sovremennoe meditsinskoe pravo v Rossii i za rubezhom* : sb. nauch. tr. M. : INION, 2003, pp. 138–156.
2. Ershov V.V. *Pravovoe i individual'noe regulirovanie obshchestvennykh otnoshenii* : monografiya. M. : RGUP, 2018. 628 pp. ISBN 978-5-93916-631-7.
3. Lovtsov D.A. *Sistemologiya pravovogo regulirovaniya informatsionnykh otnoshenii v infosfere* : monografiya. M. : RGUP, 2016. 316 pp. ISBN 978-5-93916-505-1.
4. Pestrikova A.A., Smorchkova L.N. *Pravovoi rezhim biologicheskogo materiala cheloveka: teoreticheskoe osmyslenie*. *Gosudarstvo i pravo*, 2021, No. 6, pp. 173–182.
5. Rassolov I.M., Chubukova S.G. *Vnutriotraslevye printsipy obrabotki geneticheskoi informatsii. Aktual'nye problemy rossiiskogo prava*, 2019, No. 5 (102), pp. 98–110.
6. Rassolov I.M., Chubukova S.G., Mikurova I.V. *Biometriya v kontekste personal'nykh dannykh i geneticheskoi informatsii: pravovye problemy*. *Lex Russia*, 2019, No. 1 (146), pp. 108–118.
7. Adair J E et al. *Towards access for all: 1st Working Group Report for the Global Gene Therapy Initiative (GGTI)*. *Gene Therapy*, 2021. DOI: 10.1038/s41434-021-00284-4 .
8. Beriain M. I. de, Casabona R. C. M. *The Regulation of Human Germline Genome Modification in Spain*. In Boggio A, Romano CPR and Almqvist J (eds). *Human Germline Genome Modification and the Right to Science: A Comparative Study of National Laws and Policies*. Cambridge University Press, 2020. DOI: 10.1017/9781108759083.014 .
9. Boardman F. *Letter to the editor. Gene editing and disabled people: a response to Iñigo de Miguel Beriain*. *Journal of Community Genetics*, 2020. DOI: 10.1007/s12687-020-00465-5 .
10. Davis L J. *Bending Over Backwards: Disability, Dismodernism, and Other Difficult Positions*. New York: New York University Press, 2002.
11. Dean R et al. *An updated cost-utility model for onasemnogene abeparvovec (Zolgensma®) in spinal muscular atrophy type 1 patients and comparison with evaluation by the Institute for Clinical and Effectiveness Review (ICER)*. *J Mark Access Health Policy*, 2021. DOI: 10.1080/20016689.2021.1889841 .
12. Garrison L.P. Jr., Jiao B., Dabbous O. *Gene therapy may not be as expensive as people think: challenges in assessing the value of single and short-term therapies*. *J Manag Care Spec Pharm*, 2021. DOI: 10.18553/jmcp.2021.27.5.674 .
13. High K.A. *Turning genes into medicines – what have we learned from gene therapy drug development in the past decade?* *Nat Communications*, 2020. DOI: 10.1038/s41467-020-19507-0 .
14. Jacquier E., Laurent-Puig P., Badoual C., Burgun A., Mamzer M.-F. *Facing new challenges to informed consent processes in the context of translational research: the case in CARPEM consortium*. *BMC Medical Ethics* volume 22, 2021. URL: <https://bmcmethics.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12910-021-00592-9>
15. Lai J.C. *Myriad Genetics and the BRCA Patents in Europe: The Implications of the US Supreme Court Decision*. *U.C. Irvine Law Review*, 2015. URL: <https://ssrn.com/abstract=3053070>
16. Parens E., Asch A. *The disability rights critique of prenatal testing: reflections and recommendations*. In: Parens E., Asch A. (eds). *Prenatal testing and disability rights*. Georgetown University Press, 2000. DOI: 10.1002/mrdd.10056 .
17. Savulescu J. et al. *The moral imperative to continue gene editing research on human embryos*. *Protein Cell*, 2015. DOI: 10.1007/s13238-015-0184-y .
18. Simon C.M., Klein D.W., Schartz H.A. *Interactive multimedia consent for biobanking: a randomized trial*. *Genet Med* 2016, Jan; 18 (1): 57–64. DOI: 10.1038/gim.2015.33 .
19. Shakespeare T. *Disability Rights and Wrongs Revisited*. London: Routledge, 2013.
20. Vanaken H., Masand S.N. *Awareness and collaboration across stakeholder groups important for eConsent achieving value-driven adoption*. *Ther Innov Regul Sci*, 2019. Nov, 53 (6): 724–735. DOI: 10.1177/2168479019861924 .