

ЭКСТРЕМАЛЬНАЯ СИТУАЦИЯ

© 2019 О.В. ПОПОВА

ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ: ЛОКУСЫ БИОСОЦИАЛЬНОСТИ И НОРМАТИВНЫЕ ПРАКТИКИ



Попова Ольга Владимировна — кандидат философских наук, ведущий научный сотрудник, руководитель сектора гуманитарных экспертиз и биоэтики.

Институт философии РАН.

Российская Федерация, 109240 Москва,
ул. Гончарная, д. 12, стр. 1.

Электронная почта: J-9101980@yandex.ru

Аннотация. Рассмотрены существующие нормативные подходы к проблеме орфанных (редких) заболеваний, проведен их этико-философский анализ и продемонстрирована возможность влияния используемого в рамках того или иного подхода этического концептуального аппарата на процесс стигматизации определенных групп пациентов. Также исследован феномен самоорганизации пациентов с орфанными заболеваниями и создания ими общественных кластеров (локусов биосоциальности) с целью обеспечения собственных прав на охрану здоровья в условиях генетизации общества и недостатка общественных ресурсов для обеспечения нужд здравоохранения. Сделан вывод о том, что особую актуальность для решения проблем орфанных заболеваний имеет этический принцип конвергенции усилий. Он вызывает особый резонанс и последствия как в отношении формирования научного знания, так и конкретных политических шагов по защите прав пациентов с орфанными заболеваниями. Данный принцип связан с информаци-

Статья подготовлена в рамках проектного исследования «Социогуманитарные контуры геномной медицины», выполненного при финансовой поддержке Российского научного фонда; грант № 19-18-00422.

онной поддержкой пациентов и их семей; созданием форумов общения врачей с пациентами и моделей информирования об орфанных заболеваниях; формированием разветвленной сети благотворительных организаций, занимающихся сбором средств для обеспечения пациентов жизненно необходимыми лекарственными средствами, а также глобальных межнациональных программ в области разработки лекарственных препаратов; самоорганизацией пациентов, а также проактивной интеграцией генетических технологий в систему здравоохранения с целью своевременной диагностики орфанных заболеваний и выбора траектории лечения; анализом проблематики орфанных заболеваний не только в рамках медицинской модели здоровья и инвалидности, но и социальной модели.

Ключевые слова: орфанные заболевания, генетизация общества, биосоциальность, нормативные подходы к проблеме орфанных заболеваний, стигматизация, дискриминация.

Ссылка для цитирования: Попова О.В. Орфанные заболевания: локусы биосоциальности и нормативные практики // Человек. 2019. Т. 30, № 6. С. 156–173. DOI: 10.31857/S023620070007678-2

О.В. Попова

Орфанные заболевания: локусы биосоциальности и нормативные практики

В последние годы понятие орфанных (редких) заболеваний привлекает к себе все большее внимание. Орфанные заболевания охватывают незначительную часть человеческой популяции. Низкий уровень распространения затрудняет изучение и понимание течения таких заболеваний, лишая полноценной информационной поддержки как пациентов и членов их семей, так и медицинское сообщество.

Понятие орфанных заболеваний в российском правовом поле было регламентировано в 2011 году Федеральным законом № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации». Согласно данному в этом документе определению, к орфанным относятся заболевания, распространенность которых не превышает 10 случаев на 100 тыс. населения. Частота распространения в других странах мира может существенно отличаться. Например, в США речь идет об 1 случае на 1500 человек, в то время как в Японии — об 1 случае на 2500 человек.

На протяжении нескольких последних десятилетий во всем мире отмечаются повышение социальной озабоченности проблемой орфанных заболеваний и выработка особых мер медицинской помощи таким больным. Специальные меры по обеспечению прав пациентов с орфанными болезнями являются отражением не только серьезных достижений современной медицинской генетики в разработке методов их диагностики и лечения (орфанные болезни, как правило, имеют генетическую природу), но и высокой степени зависимости больных от социально-политических и технологических шагов конкретного сообщества. Такая зави-

**ЭКСТРЕ-
МАЛЬНАЯ
СИТУАЦИЯ**

симось обусловлена отсутствием инновационных медицинских препаратов и технологий, позволяющих осуществлять процесс лечения «орфанных» пациентов, необычайно высокой стоимостью лечебных и реабилитационных мер, а также необходимостью их применения в течение всей жизни пациента.

Все чаще осознается, что проблему орфанных заболеваний невозможно рассматривать исключительно в рамках медицинской модели здоровья и инвалидности. Релевантным является исследование социального среза проблемы. Изучение орфанных болезней в этой связи подразумевает анализ проблемы в контексте развития современных трендов медиализации и связанных с ней таких тенденций, как генетизация, стратификация пациентов и формирование локусов биосоциальности. Все они порождают новые нормативные практики, охватывающие взаимодействие различных акторов: врачей и пациентов, исследователей, организаций и системы государственного управления, — и новые формы социальных отношений, сформированных по биологическому (генетическому) признаку.

В настоящей статье предпринимается попытка рассмотреть ряд этико-философских проблем, связанных с феноменом самоорганизации «орфанных» пациентов и создания ими общественных кластеров (локусов биосоциальности) с целью обеспечения прав на охрану здоровья. В контексте исследования делается упор на анализ тенденций генетизации и социальной стратификации пациентов, рассматриваются существующие общественные практики, медицинский этос и распространенные нормативные подходы к проблеме орфанных заболеваний. Кроме того, демонстрируется возможность влияния используемого в рамках того или иного подхода этического концептуального аппарата на процесс стигматизации определенных групп пациентов в связи с недостатком общественных ресурсов для обеспечения нужд здравоохранения.

Генетизация и стратификация

Появление возможностей выявления орфанных болезней с помощью использования генетических методов поставило острую проблему интерпретации медицинской информации и донесения ее до пациента и членов его семьи.

Научный потенциал современной генетики позволяет диагностировать у пациентов огромное число наследственных заболеваний, а также определять с большой степенью вероятности риски появления различных патологий. Однако необходимо отдавать себе отчет в том, что наследственная патология затрагивает непосредственно «биологическую матрицу» бытия человека [5], самые тонкие грани его идентичности. В этой связи диагности-

ческие суждения врача-генетика и тем более его терапевтические действия неизбежно сопряжены с необходимостью решать множество сложнейших вопросов этического характера. Результаты генетического тестирования не только касаются личности пациента, но и могут затронуть широкий спектр отношений с другими людьми: его родственниками и близкими, работодателями и прочими заинтересованными лицами. Например, распространение информации о рисках появления у потомства орфанного заболевания может не только носить характер информирования, но и породить возможность дискриминации человека.

Данная тенденция характерна для получающего все большее распространение явления, удачно названного Э. Липпман «генетизацией» [10]. Данный термин исследовательница использовала для описания влияния генетики на современные социальные процессы. Генетизация фактически воспроизводит и усиливает все основные черты такого более широкого явления, как медиализация, отражающего процесс воздействия медицины на все сферы социальной жизни. Термин «генетизация» изначально обрел негативные коннотации, обусловленные тем, что биомедицина, конкретно — генетика, превысила масштаб своих полномочий и посягнула на использование генетического понятийного аппарата для объяснения различных аспектов человеческого бытия. В частности, она стала применяться для объяснения различий между физическими и когнитивными способностями индивидов, их социальными ролями и занимаемым положением в обществе. Кроме того, она стала путеводной звездой и ориентиром для выстраивания жизненных траекторий, планирования будущего и формирования новых представлений о норме и патологии далеко за пределами медицины.

Наряду с понятием «генетизация» релевантными при изучении использования биомедицинского тезауруса для интерпретации социальных процессов являются и другие понятия. Например, распространение получило такое понятие, как генетический эссенциализм, в рамках которого ген рассматривается в качестве научной версии человеческой души, символического объекта, существующего вне зависимости от биологических определений [8].

Генетизация и генетический эссенциализм демонстрируют замысел редуccionистского «прочтения» человека, с одной стороны несущий серьезный ятрогенный эффект, а с другой — позволяющий породить новый порядок социальных отношений и новые способы координации членов общества и образования коллективных идентичностей на основе знания о своих генетических характеристиках.

Важнейшей проблемой, осмысленной Э. Липпман в контексте формирования тренда генетизации, стал феномен стратификации. Знание о собственных генетических особенностях разделило людей на группы. Стратификация коснулась непосред-

О.В. Попова
Орфанные заболевания: локусы биосоциальности и нормативные практики

**ЭКСТРЕ-
МАЛЬНАЯ
СИТУАЦИЯ**

ственно области медицины. Новый виток ее развития, получивший название «персонализированная медицина», повлек за собой разделение популяции пациентов на клинически релевантные группы, связанные с теми или иными биомаркерами. Подобное разделение основывается на презумпции того, что возможность более точной диагностики и выявления специфических медицинских рисков предполагают использование специфических медицинских критериев для деления на группы [9].

Вместе с тем клинически обусловленная стратификация оказалась тесно связанной с социальной стратификацией и в целом с риском медико-социальной стигматизации: те, кто не может войти в клинически релевантную подгруппу, оказываются за бортом, вне внимания медицины, не охватываются ею и не интересуют ее. В настоящее время критерии выделения тех или иных групп недостаточно разработаны. Современная индивидуализированная (персонализированная) медицина главным образом имеет дело с теми группами пациентов, для которых существует лечение, и в меньшей степени — с теми пациентами, которым науке и медицине на данном этапе их развития предложить пока нечего. И в этом случае генетизация приобретает вполне очевидный евгенический посыл.

Различные группы пациентов могут не попасть в пул пациентов, на которых будет направлено персонализированное лечение. Этим обусловлена существенная критика основанной на генетических технологиях индивидуализированной (персонализированной) медицины. Ее, в частности, расценивают как проект, лишаящий инвалидов права на выражение своей уникальности, неповторимости бытия и ценностей [11]. Пропаганда генетических исследований зачастую осуществляется в контексте этического посыла об устранении инвалидности как таковой. Однако в отношении людей с ограниченными возможностями данный посыл воспринимается как угроза их личностному достоинству и в целом физическому существованию, поскольку генетическая революция разработана для предотвращения рождения людей с инвалидностью, игнорирования их особых целей и ценностей. Кроме того, немаловажной проблемой в контексте развития данного тренда является наличие субъективной компоненты в понимании того, что такое здоровье. Оно, как правило, определяется экспертами в области здравоохранения, учеными и страховой отраслью, но не людьми с ограниченными возможностями [там же, с. 98–99].

Развитие генетических технологий порождает стратификацию уже в пространстве воображаемого, на уровне ожиданий. Так, использование генетических технологий в пренатальной диагностике вызывает именно такой эффект, поскольку неблагоприятный прогноз относительно здоровья плода подразумевает

определенную ментальную категоризацию по нозологии, способу ведения родов, выбору дальнейшей медикаментозной и психологической поддержки матери и ребенка.

Более того, прогноз и вероятность того, что плод является носителем того или иного диагноза, в большинстве случаев служит поводом прекращения беременности. И здесь основанием для принятия решения становится стигматизирующее представление о стратификации общества на полноценных (здоровых) и неполноценных (недееспособных, больных). Появление индивидуализированных лекарственных средств, а также персональных рекомендаций на основе знания генетического профиля пациента порождает вопрос о том, для каких страт пациентов они могут быть созданы. При невозможности создания лекарств для определенных групп пациентов, например для тех или иных групп инвалидов, такие группы могут быть просто исключены из поля внимания медицины, поскольку создание лекарств для небольших групп пациентов не представляет для фирм-производителей коммерческого интереса, а государственная поддержка слишком ничтожна по сравнению с потребностями, связанными с разработкой методов лечения той или иной нозологии.

Все сказанное выше в полной мере касается пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями. Пренатальная и постнатальная диагностика формирует у представителей «орфанных» пациентов, их родственников и медицинского персонала определенный горизонт ожиданий. Последний позволяет делать прогнозы относительно дальнейшей судьбы ребенка, его образа жизни, ее продолжительности и рисков. Рождение ребенка с орфанным заболеванием зачастую воспринимается не столько как трагедия для родителей и самого ребенка, сколько как нарушение некоторых неявных правил общественных ожиданий, обусловленных латентной неоевгенической политикой, подразумевающей элиминацию эмбриона в случае негативных результатов генетического скрининга. Стратегия абортирования подается под видом профилактики медицинских патологий, снимая положительный смысл последней, придавая ей окрашенное в темных тонах экзистенциальное содержание.

В этом как раз и проявляется сущность генетизации — не просто давать точную информацию о диагнозе и рисках, но порождать стратегии толкования, их интерпретации, имеющие отношение к праву на жизнь и смерть, а также определяющие траектории развития человека и его судьбу, оказывать психологическое давление на процесс принятия решения и проводить категоризацию пациентов и их близких не только по медицинским, но и в конечном итоге по этическим критериям. Так, например, диапазон эмоциональных реакций и нравственных оценок, связанных с восприятием образа матери ребенка, страдающего орфанным заболеванием, и в процессе генетического консультирования, и в общественном сознании

О.В. Попова

Орфанные заболевания: локусы биосоциальности и нормативные практики

**ЭКСТРЕ-
МАЛЬНАЯ
СИТУАЦИЯ**

очень широк: она предстает то как жертва обстоятельств непреодолимой силы, то как святая, берущая на себя сложнейшие обязательства по уходу за ребенком. Кроме того, в современных биомедицинских дискурсах, доступных для ознакомления в сетевом пространстве (например, на онлайн-форумах врачей и пациентов), мать такого ребенка зачастую вызывает негативные коннотации. Ее идентичность отражается в медиализированном взгляде сквозь призму преступающих общественных конвенций. Она может восприниматься в заряженном евгеническим посылом общественном сознании не только как нарушительница норм, но и как преступница. Женщина, решившаяся на рождение «орфанного» ребенка, зачастую становится жертвой непонимания со стороны врачебного персонала и близких и в целом не соответствует современному запросу биомедицины, фактически отрицая проект генетической революции, направленной на элиминацию инвалидности.

Различные советы «спасения», предложения родить еще одного ребенка, оставив «орфанного» на попечении врачей и государства, скрывают право «сильного и здорового», утверждающего свои представления в нормативном и аксиологическом порядке современной медицины. Евгенический подход, поощряющий лишь родительскую заботу о «сильных и здоровых», нередко прикрывается тем обстоятельством, что на практике многие родители не в состоянии полностью обеспечить уход таким детям.

Что касается философской составляющей подобных оценок, то она, как правило, фокусируется на необходимости сознательного выбора родителями черт желанного ребенка, предполагает формирование индивидуализированного варианта современной утопии. При этом элиминация потенциально несовершенно человека и улучшение всего человечества являются двумя сторонами общего процесса — генетизации. За нею стоят отказ от фаталистического восприятия генетической информации, социальный заказ на улучшение человечества и переход в отношении детской популяции от случая к выбору [1], то есть к использованию достижений биологии и медицины в целях планирования ребенка, наделенного характеристиками, которые соответствуют родительским предпочтениям. Расширяющиеся возможности редактирования генома человека ставят все человечество перед фактом усиливающихся тенденций биотехнологического конструирования человека, в основе которого всегда лежат индивидуальные и коллективные представления о совершенном и несовершенном человеке, соединенные с техническими возможностями биомедицины.

Современное развитие генетики сопряжено с нанесением психологических травм, раскрытием необычайно травмирующей информации. История распространения генетических технологий так или иначе переплетается с историей драм и достижений человеческой личности. В связи с этим существенно важным яв-

ляется подбор правильной модели поведения в процессе генетического консультирования. В частности, необходимо учитывать особенности протекания психодинамических процессов во время получения информации о наличии какого-либо генетически обусловленного заболевания. Например, семейная психодинамика, связанная со стрессовой реакцией на информацию о наличии у ребенка врожденного генетического заболевания, складывается из ряда этапов: слабого, фактически нулевого восприятия генетической информации сразу после ее получения; отрицания, вытеснения этой информации; появления агрессии к врачу; развития депрессивных реакций и в конечном итоге «социально-психологической адаптации семьи к горю, когда постепенно становится возможным принятие конструктивных решений» [4, с. 164].

Немаловажную роль в случае с орфанными заболеваниями начинает играть цифровой консалтинг. Пациент и члены его семьи обращаются за информацией в сетевое пространство, обнаруживая именно там релевантную для них информацию по прогнозированию течения заболевания, особенностям адаптации к социальной жизни.

И если процесс генетизации зачастую может вызывать стратификацию пациентов в негативном смысле, то самоорганизация пациентов и членов их семей, объединение их в группы для оказания социальной и психологической помощи представляет собой пример положительных эффектов стратификации. Столкнувшись с различного рода стигматизацией, недоинформированностью и общественным безразличием (как следствием генетизации), «орфанные» пациенты и их близкие распространяют информацию о своих историях болезней на интернет-форумах, образуют онлайн-группы поддержки и взаимопомощи и как бы становятся членами одной команды, объединенной общим опытом, целями и пониманием задач, связанной общей коллективной идентичностью.

Такие грани социального взаимодействия достаточно устойчивы на протяжении длительного времени, более того — они могут способствовать формированию широкой социальной и политической активности, направленной на защиту прав пациентов, страдающих орфанными заболеваниями. В целом, они отражают процесс формирования феномена биосоциальности, речь о котором пойдет ниже.

Стратификация как основа биосоциальности: казус «орфанных» пациентов

Концепт «биосоциальность» приобрел особую популярность в последнее десятилетие. Его появление связывают с именем П. Рабиноу [12], который предсказал появление новых форм кол-

О.В. Попова

Орфанные заболевания: локусы биосоциальности и нормативные практики

тов и членов их семей, с отстаиванием фундаментального права на здоровье. В этом и состоит кредо организации: голос пациента должен быть услышан. EURORDIS стремится адаптировать модели здравоохранения и социальных услуг для нужд пациентов с редкими болезнями.

Деятельность EURORDIS направлена на создание Центров экспертизы и Общевропейской референтной сети (European Reference Networks), формирование баз данных и реестров пациентов с орфанными заболеваниями. Организация также поддерживает программы генетического тестирования и медико-генетического консультирования, неонатального скрининга, оказывает психологическую поддержку своим членам.

Биосоциальные группы, объединенные по признаку наличия орфанных болезней, также отстаивают политику в области здравоохранения, нацеленную на формирование глобальных международных программ в области разработки лекарственных препаратов. Процесс создания «орфанного» лекарства оказывается зачастую настолько высокзатратным и не прогнозирующим получение прибыли, что требуется существенная государственная поддержка или объединение финансовых и производственных усилий фармгигантов. Так, примером создания глобальных международных программ в области разработки лекарственных препаратов является Программа исследования тропических болезней [13], в рамках которой семь мультинациональных фармацевтических компаний несут крупные финансовые обязательства по разработке таких препаратов. Кроме того, немаловажную роль играют инициативы по формированию соответствующего нормативно-правового поля, созданию стратегий действий, национальных программ, правовых актов, направленных на защиту лиц с орфанными заболеваниями.

Формирование самоорганизующихся структур пациентов, биосоциальных групп, основанных по признаку наличия той или иной орфанной нозологии, также становится характерной чертой российского общества. В ноябре 2011 года в России была создана Всероссийская организация пациентов с орфанными заболеваниями, направленная на образование единой системы поддержки пациентов с редкими заболеваниями. Кроме того, в последние годы появляются многочисленные фонды, сплывающие людей с конкретными орфанными нозологиями, например муковисцидозом и фенилкетонурией. Появляется литература, позволяющая увидеть мир пациента с редкими болезнями. Она становится бесценным подспорьем не только для пациентов, но и для самих врачей, имеющих ничтожно малый опыт соприкосновения с той или иной орфанной нозологией. В этом отношении следует обратить внимание на вышедшую в 2013 году книгу Г. Московцева «Я дышу, или Муковисцидоз изнутри» (рецензия на книгу была

О.В. Попова

Орфанные заболевания: локусы биосоциальности и нормативные практики

**ЭКСТРЕ-
МАЛЬНАЯ
СИТУАЦИЯ**

опубликована в журнале «Человек» [см.: 3]). Данная работа позволила обобщить опыт борьбы с болезнью самого автора, страдающего тяжелой формой муковисцидоза. Деятельность автора многогранна: он не только выступает в роли писателя, но и проводит онлайн-консультации для пациентов с орфанными заболеваниями, делится экспертной информацией на канале YouTube и в целом демонстрирует активную жизненную позицию.

Приведенный пример показателен для артикуляции важнейшего этического принципа, определяющего стратегию действий в области здравоохранения и одновременно вызывающего процесс формирования биосоциальных структур. Речь идет о принципе конвергенции усилий. На микроуровне социальных взаимодействий важнейшим основанием реализации данного принципа становятся различные формы самоорганизации пациентов.

Самоорганизация пациентов с орфанными заболеваниями в целях обмена информацией становится как важнейшим фактором взаимоподдержки, так и основанием для формирования научной базы знаний. Например, информация о страшной талидомидной трагедии не была бы полной, если бы не появлялись проекты, подобные Шведскому или Британскому талидомидным центрам, и не было бы самих пациентов-носителей генетических мутаций, готовых продвигать подобные инициативы. Так, директором Шведского талидомидного центра стал Б. Хоканссон — жертва талидомидной трагедии (у него диагностирована дисмелия). В последние годы Хоканссон работает над проектом «Edric», представляющим собой обширную информационную базу по проблеме дисмелии, и активно сотрудничает с Британским талидомидным центром.

Принцип конвергенции усилий затрагивает различные потребности пациентов с редкими заболеваниями. Речь идет о нерешенных проблемах, с которыми сталкиваются пациенты всего мира. Во-первых, имеется в виду своевременная диагностика орфанных заболеваний, что предполагает развитие соответствующей базы знаний и освоение специальных методов исследования, формирование системы кадров и обеспечение доступности генетических исследований.

Во-вторых, немаловажным является финансовое обеспечение диагностики и лечения орфанных заболеваний. С последним тесно связана проблема разработки «орфанных» препаратов. Как правило, фармацевтические компании специализируются на производстве лекарств для не-редких заболеваний. Отчасти это объясняется сложностью набора пациентов, страдающих той или иной нозологией, с целью участия в клинических испытаниях, без которых невозможен выход лекарств на рынок. Немаловажным фактором является и то, что сами затраты на производство лекарств намного выше, чем на обычные не-орфанные лекарственные препараты, и терапевтический эффект не всегда предсказуем.

В-третьих, существует тот локус проблем, где принцип конвергенции усилий востребован особенно остро. Во всем мире все большее внимание уделяется педиатрическому срезу проблемы орфанных заболеваний, поскольку их диагностика в 2/3 случаев происходит в раннем детском возрасте и зачастую приводит к летальному исходу. Процесс информирования о результатах диагностики всегда чрезвычайно сложен, сопряжен с потенциальными травмирующими эффектами. В связи с этим актуальной задачей становятся выработка форм общения с родителями и детьми-пациентами, развитие навыков проведения «трудных разговоров», коммуникативных стандартов в области медицины и поиск способов информирования общества об орфанных заболеваниях.

О.В. Попова
Орфанные заболевания: локусы биосоциальности и нормативные практики

Утилитаристский и правовой подходы к проблеме орфанных заболеваний

Описанный выше этический подход, связанный с конвергенцией усилий, представляет одну из стратегий решения проблемы орфанных заболеваний. Вместе с тем во всем мире активно развиваются и другие этические ориентации. Кратко рассмотрим утилитаристский и правовой подходы к решению проблемы орфанных заболеваний. Каждый из них сопряжен с определенным пониманием процесса распределения ресурсов в здравоохранении.

В основе утилитаристской этической ориентации лежит принцип максимизации общего блага. Под последним подразумевается принесение максимальной пользы для здоровья пациента. Понятие максимальной пользы в современной научной литературе недостаточно раскрыто и, как правило, учитывает такие параметры, как продолжительность и качество жизни пациента. Указанные характеристики в свою очередь соотносятся с проблемой распределения ресурсов.

Ресурсы, согласно данной модели, распределяются пропорционально нуждам (потребностям) пациента. Однако зачастую нужды связаны со способностью выиграть от лечения, в идеале — обрести трудоспособность. Очевидно, что для пациентов с орфанными заболеваниями обретение трудоспособности, за редким исключением, невозможно из-за ограниченных возможностей терапии данных заболеваний. В этой связи в отношении «орфанных» пациентов максимизация пользы и соответственно распределение ресурсов с целью обретения трудоспособности оказываются недостаточными.

Кроме того, в рамках утилитаристского подхода формируются этически амбивалентные суждения о необходимости выделения общественных средств на покрытие лечения орфанных пациентов. В основу утилитаристской этики заложено стремле-

**ЭКСТРЕ-
МАЛЬНАЯ
СИТУАЦИЯ**

ние принести наибольшее благо наибольшему количеству людей. Руководствуясь этой логикой, приверженцы утилитаристской доктрины могут рассуждать о том, что высокая стоимость орфанных препаратов, покрываемая за счет средств государства, может подвергать дискриминации людей, страдающих от иных заболеваний [7]. В условиях неоднородного распределения финансовых ресурсов и их острой нехватки вопрос обеспечения справедливости в медицине становится все более актуальным.

Параллельно с утилитаристским развиваются и другие подходы к анализу проблемы орфанных заболеваний. Они также оказываются уязвимыми. Например, в рамках достаточно популярного правового подхода лежит фундаментальная идея прав человека и проблематизируется право пациента на охрану здоровья. Оно может трактоваться достаточно широко, и тогда речь идет о праве на достойный минимум медицинской помощи, под которым подразумевается доступ к необходимым медицинским услугам независимо от платежеспособности. Однако более узкая его трактовка имеет открытый масштаб интерпретации, например тот, что связан с правом на выбор лечения. Данный вид права отнюдь не предполагает, что государство будет оплачивать результат этого выбора. Фактически речь идет об очень ограниченном веере возможностей, зависящем от финансовых показателей.

Произвольная трактовка права на охрану здоровья может звучать следующим образом: государственные программы всеобщего здравоохранения нарушают права частных собственников — налогоплательщиков, средства которых перераспределяются государством без учета их мнения, что является разновидностью социальной несправедливости. Подобные мировоззренческие трактовки становятся сдерживающим фактором в развитии диагностики и лечения орфанных болезней.

* * *

Проблему орфанных заболеваний можно считать парадигмальной для анализа совокупности феноменов, характеризующих современное состояние биомедицинского знания. Данная проблема тематизирует обширный круг вопросов, связанных с обеспечением справедливого распределения ресурсов в медицине, отсылает к рассмотрению таких уже устоявшихся трендов, как генетизация и развитие возможностей самоорганизации пациентов (очагов биосоциальности), а также заставляет оценивать существующие нормативные подходы при анализе частных проблем здравоохранения.

Формирование представлений об орфанных заболеваниях можно рассматривать как пример эпистемологического, антропологического и этико-социального сдвигов в развитии современной медицины. Накопление знаний об орфанных болезнях невозможно без активного участия как экспертного, так и профанного (пациентского) сооб-

щества. Фактически речь идет об образовании феномена гражданской науки, в рамках которой разработка и клинические испытания лекарственных средств, создание биобанков и поиск необходимого финансового обеспечения осуществляются благодаря определяющей роли самих «орфанных» пациентов и организаций, представляющих их интересы. Как справедливо замечает Б. Ассаэль, «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» [1, с. 211–212].

Хорошим примером такого эпистемологического сдвига является открытие гена, вызывающего редкую болезнь Кэнэвэн. Открытие произошло благодаря существенному вкладу Американской ассоциации болезни Кэнэвэн при поддержке ученых Университета Майами [там же].

Самоорганизация пациентов, появление ассоциаций больных, страдающих орфанными заболеваниями, оказывают влияние на трансформацию стратегий биополитики. Последняя вынуждена считаться с активностью пациента, со способностью мобилизации и с требованием конкретных политических шагов в отношении защиты прав пациента, с осуществляемым им контролем проводимых научных исследований.

Пациенты-носители орфанных заболеваний инициируют новый процесс самоопределения, в основе которого лежат биологические (генетические) характеристики личности. Формируется прецедент новой антропологической реальности, фундированной знанием биомедицины, с одной стороны, и процессом присвоения новой биоидентичности — с другой. Самоопределение пациента неразрывно связано с процессом организации различных общественных кластеров: ассоциаций, фондов, сообществ, — объединенных темой борьбы с орфанными заболеваниями и их профилактики.

Особую актуальность для решения проблем орфанных заболеваний имеет этический принцип конвергенции усилий. Он вызывает особый резонанс и последствия как в отношении формирования научного знания, так и конкретных политических шагов по защите прав пациентов с орфанными заболеваниями. Этический принцип конвергенции усилий предполагает следующее:

- информационную поддержку пациентов и их семей, обмен базами данных о тех или иных заболеваниях, собрание форумов для общения врачей и пациентов, создание моделей информирования об орфанных заболеваниях, основанных не на анализе статистических данных, а на индивидуальных отличиях протекания болезни, анализе персонального опыта жизни с заболеванием;

О.В. Попова
Орфанные заболевания: локусы биосоциальности и нормативные практики

Литература

1. *Ассаэль Б.М.* Дьявольский ген. СПб.: Благотворительный фонд «Острова», 2017.
2. *Богомяжкова Е.С.* Поворот к биологии: перспективы развития социологического знания // Вестн. С.-Петерб. ун-та. Социология. 2018. Т. 11, вып. 1. С. 35–50. URL: <https://doi.org/10.21638/11701/spbu12.2018.104> (дата обращения: 28.09.2019).
3. *Воронин А.А.* Рец. на кн.: Московцев Г.Н. Я дышу, или Муковисцидоз изнутри (СПб., 2013) // Человек. 2013. № 1. С. 182–184.
4. *Гузеев Г.Г.* Актуальные проблемы медико-генетического консультирования // Основы пренатальной диагностики / под ред. Е.В. Юдиной, М.В. Медведова. М.: РАВУЗДПП: Реальное время, 2002. С. 164.
5. *Иванюшкин А.Я., Попова О.В., Лапин Ю.Е., Смирнов И.Е.* Методологические вопросы разработки этического кодекса врача-генетика // Рос. педиатр. журн. 2013. № 5. С. 57–62.
6. Eurordis. The Voice of Rare Disease Patients in Europe. URL: <https://www.eurordis.org> (дата обращения: 28.09.2019).
7. *Gericke C.A., Riesberg A., Busse R.* Ethical Issues in Funding Orphan Drug Research and Development // J. Med. Ethics. 2005. Vol. 31. P. 164–168. URL: <http://jme.bmj.com/cgi/content/full/31/3/164> (дата обращения: 28.09.2019).
8. *Hedgcoe Ad.* Geneticization, Medicalisation and Polemics // Medicine, Healthcare and Philosophy. 1998. Vol. 1. P. 235–243.
9. *Hüsing B., Hartig J., Bührlen B. et al.* Individualisierte Medizin und Gesundheitssystem // TAB-Arbeitsbericht. 2008. N 126. URL: <http://www.tab-beim-bundestag.de/de/publikationen/berichte/ab126.html> (дата обращения: 28.09.2019).
10. *Lippman A.* Led (astray) by Genetic Maps: the Cartography of the Human Genome and Health Care // Social Science and Medicine. 1992. N 35(12). P. 1469–1476.
11. *Miller P.S., Levine R.L.* Avoiding Genetic Genocide: Understanding Good Intentions and Eugenics in the Complex Dialogue Between the Medical and Disability Communities // Genet Med. 2013. Feb., N 15(2). P. 95–102. URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3566260/> (дата обращения: 28.09.2019).
12. *Rabinow P.* Artificiality and Enlightenment: From Sociobiology to Biosociality // Essays in the Anthropology of Reason. Princeton, NJ: Princeton Univ. Press, 1996. P. 91–111.
13. TDR. For Research on Diseases on Poverty. URL: <https://www.who.int/tdr/en/> (дата обращения: 28.09.2019).

Orphan Diseases: Biosocial Loci and Regulatory Practices

Olga V. Popova

PhD in Philosophy, Leading Researcher, Head of the Department of Humanitarian Expertise and Bioethics.
RAS Institute of Philosophy.
12/1 Goncharnaya Str., Moscow 109240, Russian Federation.
E-mail: J-9101980@yandex.ru

Abstract. The article discusses the existing regulatory approaches to the problem of orphan (rare) diseases, conducts their ethical and philosophical analysis, and demonstrates the possibility of the influence of the ethical conceptual apparatus used in the framework of a particular approach on the stigmatization of certain groups of patients. The phenomenon of self-organization of patients with orphan diseases and the creation of public clusters

О.В. Попова

Орфанные заболевания: локусы биосоциальности и нормативные практики

9. Hüsing B., Hartig J., Bührlen B. et al. Individualisierte Medizin und Gesundheitssystem. *TAB-Arbeitsbericht*. 2008. N 126. URL: <http://www.tab-beim-bundestag.de/de/publikationen/berichte/ab126.html> (date of access: 28.09.2019).

10. Lippman A. Led (astray) by Genetic Maps: the Cartography of the Human Genome and Health Care. *Social Science and Medicine*. 1992. N 35(12). P. 1469–1476.

11. Miller P.S., Levine R.L. Avoiding Genetic Genocide: Understanding Good Intentions and Eugenics in the Complex Dialogue Between the Medical and Disability Communities. *Genet Med*. 2013. Feb., N 15 (2). P. 95–102. URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3566260/> (date of access: 28.09.2019).

12. Rabinow P. Artificiality and Enlightenment: From Sociobiology to Biosociality. *Essays in the Anthropology of Reason*. Princeton, NJ: Princeton Univ. Press, 1996. P. 91–111.

13. *TDR. For Research on Diseases on Poverty*. URL: <https://www.who.int/tdr/en/> (date of access: 28.09.2019).

О.В. Попова
Орфанные заболевания: локусы биосоциальности и нормативные практики