УДК 17:575 https://doi.org/10.21603/-I-IC-72

ЭТИЧЕСКИЕ ПРОБЛЕМЫ РАЗВИТИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ТЕХНОЛОГИЙ

О.В. Летов*
ИНИОН РАН, Москва, Россия

Аннотация

Тезисы посвящены этическим проблемам развития генетических технологий. Отмечается, что по оценкам Всемирной организации здравоохранения, в 2050 г. болезнью Альцгеймера (БА) будет страдать в три раза больше людей, чем сегодня, вследствие чего возникает потребность развития ранней диагностики. Для этой цели считаются подходящими методы скрининга. Чтобы справиться с огромными финансовыми и временными затратами на скрининг всего населения. При этом возникают следующие два этических аспекта. Во-первых, в целях прозрачности необходимо обеспечить, чтобы ИИ системы был развернут для прогнозирования. Во-вторых, принцип уважения свободы пациента требует объяснимости.

Ключевые слова: средства искусственного интеллекта; скрининг; биомаркер; биоэтический принцип; информированное согласие.

По оценкам Всемирной организации здравоохранения, в 2050 г. болезнью Альцгеймера (БА) будет страдать в три раза больше людей, чем сегодня, вследствие чего возникает потребность развития ранней диагностики. Для этой цели считаются подходящими методы скрининга. Чтобы справиться с огромными финансовыми и временными затратами на скрининг всего населения, в настоящее время тестируется двухэтапная стратегия. На обоих этапах применяется машинное обучение (МО) и средства искусственного интеллекта (ИИ): во-первых, имеет место идентификация лиц с высоким риском на основе социально-демографических или описанных данных; во-вторых, требуется оценка индивидуальных биомаркеров у лиц с высоким риском для выявления подходящих кандидатов для клинических испытаний с будущей перспективой отсрочки или облегчения прогрессирования заболевания.

Технология прогнозирования БА с помощью ИИ уже находится на зрелой стадии своего развития. Первый клинический инструмент поддержки принятия решений ИИ для прогнозирования прогрессирования от ранней стадии деменции до БА был недавно протестирован в процессе многопрофильного исследовании. Тенденция ведет к обучению систем машинного обучения на многофункциональных наборах данных вместо оценки только одного биомаркера. Помимо генетического тестирования и выявления наборов биомаркеров нейровизуализация чаще всего используется в сочетании с ИИ. Недавняя модель предсказывает БА за 75,8 месяцев до окончательного диагноза с помощью нейровизуализации и работает лучше, чем рентгенологические считыватели. Точность, чувствительность и специфичность при классификации пациентов с БА от здоровых испытуемых достигают почти максимума.

Прогнозирование начала болезни Альцгеймера в будущем сопряжено с этическими проблемами, поскольку пока не существует лечения, модифицирующего болезнь. Тем не менее ранняя диагностика БА считается решающей для благополучия людей и общества. Поэтому международная группа экспертов потребовала рекомендаций по оценке риска у бессимптомных пациентов. Эти оценки могут служить руководством для принятия решений о применении скрининга. Хотя указанная проблема актуальна для всех стран мира, в этом направлении сделано немного. Исследование мозга у бессимптомных лиц особенно сложны с этической точки зрения из-за отсутствия медицинских показаний. Прежде чем прогнозирование БА с помощью ИИ будет использоваться для скрининга всего населения, необходимо рассмотреть, при каких обстоятельствах его следует предлагать бессимптомным лицам, учитывая вероятность непреднамеренных негативных последствий, которые, возможно, превышают потенциальную пользу для отдельных лиц и общества. Аналогичные этические проблемы возникли в процессе "случайных открытий" в связи с оценкой генетического риска. Эти открытия не могут рассматриваться как неожиданные, так как диагноз по своей природе носит исследовательский характер, и необходимо принять меры для обеспечения адекватного общения с пациентом в

соответствии с биоэтическими принципами. Таким образом, рассмотрение информированного согласия как отвечающего требованиям прозрачности и минимизирующего предсказуемые негативные полседствия также имеет решающее значение для этической оценки предсказания БА с помощью ИИ.

Ф. Урсин, К. Тиммерман и Ф. Стигер выдвигают следующую этическую модель для генетического тестирования раннего начала болезни Альцгеймера [2]. 1. Тест должен быть добровольным и основываться на информированном согласии. 2. Тест следует предлагать при надлежащем консультировании и профессиональной поддержке. 3. Тест должен быть доступен только совершеннолетним. 4. Результаты теста не должны вызывать дискриминации. 5. Тестирование следует отложить, если есть доказательства того, что его результаты приведут к психосоциальным последствиям. 6. Результаты тестирования являются конфиденциальными и являются собственностью человека.

Таким образом, пациенты, проходящие оценку биомаркеров, должны знать, что значит иметь «повышенный» статус биомаркеров. При этом возникают следующие два этических аспекта. Во-первых, в целях прозрачности необходимо обеспечить, чтобы ИИ системы был развернут для прогнозирования. Во-вторых, принцип уважения свободы пациента требует объяснимости. Этически необходимо разрабатывать объяснимые системы искусственного интеллекта для будущих клинических приложений. Эти два аспекта имеют решающее значение для построения доверительных отношений между пациентами и врачами. Только если пациенты доверяют как надзору врачей, так и надежности предсказания с помощью ИИ, тогда предложение его бессимптомным людям может быть успешным.

Список литературы

1. Ursin F., Timmermann C., Steger F. Ethical implications of Alzheimer’s disease prediction in asymptomatic individuals through artificial intelligence // Diagnostics, 2021. - Vol. 11, N 2, P.440-457. Mode of access: https://doi.org/10.3390/diagnostics11030440 (First downloaded 28.03.2022)

ETHICAL PROBLEMS OF THE DEVELOPMENT OF GENETIC TECHNOLOGIES

O.V. Letov*

INION RAS, Moscow, Russia

Annotation.

Theses are devoted to ethical problems of development of genetic technologies. It is noted that according to the estimates of the World Health Organization, in 2050 Alzheimer's disease (AD) will suffer three times more people than today, as a result of which there is a need for the development of early diagnosis. Screening methods are considered suitable for this purpose. To cope with the huge financial and time costs of screening the entire population. This raises the following two ethical aspects. First, for the sake of transparency, it is necessary to ensure that system AI is deployed for predictive purposes. Secondly, the principle of respect for the freedom of the patient requires explanation.

Key words: artificial intelligence tools; screening; biomarker; bioethical principle; informed consent.

References

1. Ursin F., Timmermann C., Steger F. Ethical implications of Alzheimer’s disease prediction in asymptomatic individuals through artificial intelligence // Diagnostics, 2021. - Vol. 11, No. 2, P.440-457. Mode of access: https://doi.org/10.3390/diagnostics11030440 (First downloaded 03/28/2022)