

ЭКОНОМИКА И МЕНЕДЖМЕНТ В ЗДРАВООХРАНЕНИИ ECONOMICS AND MANAGEMENT IN PUBLIC HEALTH SERVICE

DOI: 10.29413/ABS.2021-6.2.23

Маркетинг генетических исследований: пилотное исследование

Баирова Т.А., Немчинова Н.В., Самбялова А.Ю.

ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (664003, г. Иркутск, ул. Тимирязева, 16, Россия)

Автор, ответственный за переписку: Самбялова Александра Юрьевна, e-mail: sambialova95@mail.ru

Резюме

С развитием молекулярной генетики персонализированная медицина, основанная на генетическом тестировании индивида, активно развивается во всём мире. К настоящему времени разработано много генетических тестов, которые позволяют выявить риски для здоровья, питания, оценить спортивные возможности, подверженность травмам, происхождение и генеалогию индивидуума, а также прогнозировать индивидуальную чувствительность к лекарственным препаратам. Однако информации об осведомлённости и возможности генетического тестирования у потенциальных потребителей недостаточно. **Цель исследования:** оценить осведомлённость и готовность проведения генетического тестирования в популяции крупного промышленного города России (на примере г. Иркутска).

Материалы и методы. Проведено анкетирование 305 респондентов, из которых 265 опрошенных – студенты высших учебных учреждений г. Иркутска. Исследование проводилось на условиях анонимности. Анкета для респондентов составлена в виде Google формы, что позволяет проводить дистанционное онлайн-анкетирование.

Результаты. 94,1 % респондентов заинтересованы в проведении генетического тестирования на коммерческой основе. Из общего числа участников анкетирования 72,8 % выразили желание пройти анализ «Наследственная предрасположенность», 61 % – «Моногенные заболевания», 52,1 % – «Этно». Кроме того, из общего числа опрошенных респондентов 36,7 % желали пройти генетическое тестирование на исследование особенностей обмена веществ и пищевой непереносимости («Диета»), 22 % – на исследование подверженности к травмам и скорости восстановления физической формы («Спорт»), 18 % – на исследование наследственно детерминированной восприимчивости к лекарственным препаратам («Аптека»). Из ответов следует, что наибольший интерес среди опрошенных вызывает определение предрасположенности к сердечно-сосудистым заболеваниям (72,5 %), болезни Альцгеймера (48,3 %) и сахарному диабету (40,3 %).

Заключение. Полученные результаты указывают на интерес к исследованиям предрасположенности к сердечно-сосудистым и нейродегенеративным заболеваниям. Высока необходимость анализа оценки клинической полезности генетических исследований, оценки влияния результатов исследования на поведение людей и системы регулирования генетического тестирования в здравоохранении в целом.

Ключевые слова: маркетинг, персонализированная медицина, генетическое исследование

Для цитирования: Баирова Т.А., Немчинова Н.В., Самбялова А.Ю. Маркетинг генетических исследований: пилотное исследование. *Acta biomedica scientifica*. 2021; 6(2): 205-212. doi: 10.29413/ABS.2021-6.2.23.

The Commercialization of Genetic Research: A Pilot Study

Bairova T.A., Nemchinova N.V., Sambyalova A.Yu.

Scientific Centre for Family Health and Human Reproduction Problems (Timiryazeva str. 16, Irkutsk 664003, Russian Federation)

Corresponding author: Alexandra Yu. Sambyalova, e-mail: sambialova95@mail.ru

Abstract

With the development of molecular genetics, the field of personalized medicine based on genetic data has been growing at a phenomenal pace. Genetic tests can identify health risks, ancestry, and genealogy, as well as the prediction of drug responses. However, very limited research exists about the marketing practices of companies, which promote and sell DNA ancestry and health-related genetic tests directly to the public.

Aim. To evaluate the awareness and attitude about genetic testing in the population of a large industrial city in Russia (on the example of Irkutsk).

Materials and methods. A total of 305 respondents – 265 of them were students of higher educational institutions of Irkutsk. The study was conducted on condition of anonymity. The questionnaire was available on the Internet on the basis of the Google Forms service. All basic concepts were explained to the participants during the survey.

Results. 94.1 % are interested in conducting genetic testing on a commercial basis. Of the total number of survey participants, 72.8 % expressed a desire to undergo the analysis "Hereditary predisposition to diseases", 61 % – "Monogenic diseases", 52.1 % – "Ethno". In addition, out of the total number of respondents surveyed, 36.7 % want to undergo genetic

testing for research: features of metabolism and food intolerance "Diet", 22 % – susceptibility to injuries and speed of recovery of physical form "Sport", 18 % – to hereditarily determined susceptibility to drugs "Pharmacy". It follows from the answers that the greatest interest among the surveyed people is the determination of predisposition to cardiovascular diseases – 72.5 %, to Alzheimer's disease – 48.3 % and diabetes mellitus – 40.3 %.

Conclusion. The results obtained indicate an interest in the study of predisposition to cardiovascular and neurodegenerative diseases. There is a high need to analyze the assessment of the clinical usefulness of genetic research, to assess the impact of research results on human behavior and the system of regulation of genetic testing in healthcare in general.

Key words: marketing, personalized medicine, genetic research

For citation: Bairova T.A., Nemchinova N.V., Sambyalova A.Yu. The Commercialization of Genetic Research: A Pilot Study. *Acta bio-medica scientifica*. 2021; 6(2): 205-212. doi: 10.29413/ABS.2021-6.2.23.

ВВЕДЕНИЕ

С момента завершения в 2003 г. проекта «Геном человека» возникла концепция молекулярной медицины, опиравшаяся на идею персонального подхода к пациенту с помощью ДНК-тестирования [1, 2].

Генетическое тестирование включает в себя изучение ДНК человека с целью выявления изменений в генах, которые могут влиять на здоровье человека при воздействии средовых факторов [3]. Эти изменения в генах могут способствовать развитию предрасположенности к заболеваниям, определять индивидуальную чувствительность к лекарственным препаратам, влияние физических нагрузок на организм, особенности обмена веществ и пищевой переносимости, этническое происхождение, и т. д. В эпоху стремительного прогресса молекулярной медицины генетические тесты могут стать реальной «базой» для реализации идеи персонализированной медицины, заложенной более двух столетий назад врачом М.Я. Мудровым (1776–1831), вызывая интерес врачебной общественности и пациентов как потенциальных потребителей.

Вместе с тем внедрение результатов молекулярной медицины имеет ряд барьеров: не только необходимость в увеличении материальных затрат на оснащение медицинских организаций современным оборудованием и подготовку врачей в области молекулярной медицины, а также финансовых расходов на проведение лабораторных исследований и их интерпретацию, но и, самое главное, тот факт, что результаты генетического тестирования должны опираться на концепцию доказательной медицины, что в значительной степени может повлиять на политику в области здравоохранения.

В настоящее время данные предложения коммерциализованы. Существует очень ограниченное количество исследований о маркетинговой практике компаний, которые продвигают и продают генетические тесты, связанные со здоровьем, непосредственно общественности [4]. В целом в последнее время повышен спрос на генетические исследования. Это связано с тем, что Всемирная паутина открыла новые возможности для компаний по запуску рекламы и прямого обращения к потребителю для прохождения генетического тестирования [5, 6].

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Оценить осведомлённость и готовность проведения генетического тестирования в популяции крупного промышленного города России.

МЕТОДЫ

Пилотное кросс-секционное исследование проведено в ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (НЦ ПЗСРЧ) в период май – август 2017 года. На данный период преискурнт

НЦ ПЗСРЧ включал ряд генетических исследований: «Наследственная предрасположенность» (тромбофилии, нарушения обмена гомоцистеина); предрасположенность к онкологической патологии молочных желез (BRCA); «Аптека» с идентификацией полиморфных локусов генов-метаболизаторов варфарина (лицензия на осуществление медицинской деятельности Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения № ФС-38-01-001833 от 24.05.2018). Исследования осуществляли с помощью метода полимеразной цепной реакции с детекцией результатов в режиме реального времени на амплификаторе «ДТ-Прайм» (ООО «НПО ДНК-Технология», Россия). В работе использовали коммерческие наборы реагентов.

Анкета для респондентов «Мой ген – моё здоровье» составлена в виде Google Формы, что позволило проводить дистанционное онлайн-анкетирование. Она включала общие данные о респонденте и вопросы, касающиеся интереса анкетированного к генетическому тестированию, в том, числе о том, какой вид генетического тестирования представляет наибольший интерес («Моногенные заболевания», «Наследственная предрасположенность», «Диета», «Спорт», «Аптека» или «Этно») (рис. 1). В анкете для респондентов представлена краткая справка по каждому виду генетического тестирования, а также по каждому заболеванию из «Наследственной предрасположенности».

Online-опрос "МОЙ ГЕН-МОЁ ЗДОРОВЬЕ"

* Прохождение анкетирования анонимно

Хотели бы Вы пройти исследование своего гена? *

☐ Да

☐ Нет

☐ Затрудняюсь ответить

☐ Другое: _____

Какой вид генетического исследования Вы бы заказали? *

☐ Моногенные заболевания* (Исследование тех заболеваний, которые могут передаваться по наследству)

☐ "Спорт" (Исследование подверженности к травмам и скорости восстановления физической формы)

☐ "Аптека" (Исследование восприимчивости к определенным лекарственным препаратам)

☐ "Диета" (Исследование генетики пищевого поведения)

☐ "Этно" (Исследование происхождения)

☐ "Наследственная предрасположенность к заболеваниям" (Исследование индивидуальной генетической предрасположенности к заболеваниям)

Рис. 1. Скриншот анкеты-опросника

Fig. 1. Screenshot of the questionnaire

Приглашения респондентам рассылались через социальные сети на условиях добровольности и анонимности по ссылке: https://docs.google.com/forms/d/1Js0BNIALEdaStvYzX5RmFDRVevWVDi4MZrjet_LFSTg/edit#responses. Всего в анкетировании приняли участие 305 респондентов. Все респонденты проживали в Иркутске.

Иркутск – административный центр Иркутской области, один из крупнейших промышленных и научно-образовательных городов Сибири. Численность населения Иркутска составляет 623 479 человек, в том числе 55 945 человек в возрасте 18–25 лет [7].

Распределение участников опроса по возрасту, полу и образованию представлено в таблице 1.

Таблица 1
Распределение респондентов по возрасту, полу и образованию
Table 1
Distribution of respondents by age, gender and education

Показатель	абс.	% [95% ДИ]
Возраст		
18–25 лет	266	87,2 [83,5÷90,9]
26–35 лет	23	7,5 [4,56÷10,44]
36–45 лет	7	2,3 [0,6÷4]
46–55 лет	4	1,3 [0,3÷2,6]
От 56 лет	5	1,6 [0,19÷3,01]
Пол		
Женщины	224	73,4 [68,5÷78,3]
Мужчины	81	26,6 [21,7÷31,5]
Образование		
Студенты	131	43 [37,5÷48,5]
Высшее	121	39,7 [34,2÷45,2]
Среднее	26	8,5 [5,4÷11,6]
Средне-специальное	24	7,9 [4,96÷10,84]
Неполное среднее	3	0,98 [0÷2,08]
Ученая степень/звание	4	1,3 [0,03÷2,6]

Установлено, что основной возраст респондентов составил 18–25 лет (266/305 – 87,2 %), что, вероятно, связано с большей интернет-коммуникацией среди лиц молодого возраста [8]. Среди участников анкетирования преобладали студенты (131/305 – 43 %); среди опрошенных женщин было больше, чем мужчин (224 (73,44 %) и 81 (26,56 %) человек соответственно). В таблице 2 указан ежемесячный доход респондентов.

Таблица 2
Распределение респондентов по ежемесячному доходу
Table 2
Distribution of respondents by monthly income

Доход, руб.	абс.	% [95% ДИ]
Менее 15 000	90	29,5 [24,4÷34,6]
От 15 000 до 25 000	148	48,5 [42,8÷54,2]
От 26 000 до 35 000	28	9,2 [5,9÷12,5]
От 36 000 до 45 000	18	5,9 [3,2÷8,6]
От 46 000 и выше	21	6,9 [3,96÷9,84]

Если среднемесячная заработная плата работников предприятий и организаций Иркутской области за 2018 г. составляла 42 647 руб., то каждый второй респондент (48,5 %) указал на средний доход от 15 000 до 25 000 руб. в месяц.

Статистическая обработка материалов исследования проведена с использованием программного обеспечения BioStat (издательский дом «Практика», 2006) по общепринятым методикам. Данные представлены в виде абсолютных (*n*) величин. При анализе качественных признаков проводилась оценка относительной частоты признака (распространенность) и доверительного интервала с уровнем значимости 95 % (95% ДИ). Различия считались статистически значимыми при $p < 0,05$.

РЕЗУЛЬТАТЫ

По результатам исследования показано, что большая часть участников анкетирования (287/305 – 94,1 %) желали пройти генетическое тестирование на коммерческой основе (рис. 2).

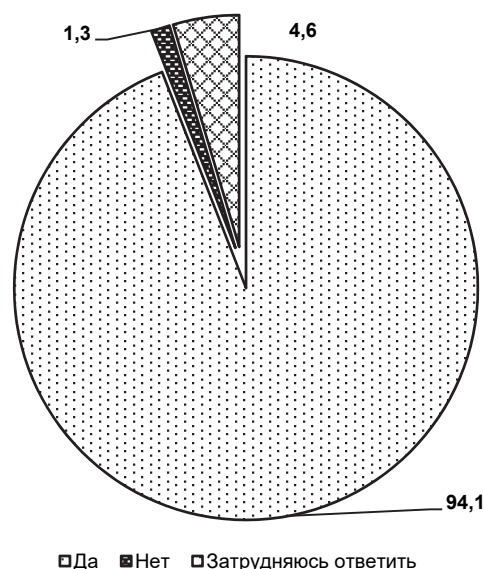


Рис. 2. Диаграмма распределения ответов участников анкетирования на вопрос о желании пройти генетическое тестирование

Fig. 2. Diagram of the distribution of responses of survey participants

При этом всего 1,3 % (4/305) опрошенных не хотели бы проходить генетическое исследование, и 4,6 % (14/305) затруднились ответить на данный вопрос. Следовательно, при среднем доходе 15 000–25 000 руб. респонденты имеют высокую заинтересованность к прохождению генетического тестирования, за выполнение которого готовы платить из личных средств.

Распределение ответов на вопрос об интересующем виде генетического тестирования представлены на рисунке 3.

Наибольший интерес респонденты изъявили к исследованиям наследственной предрасположенности к заболеваниям (221 (72,5 %) человек) и к обследованию на моногенные заболевания (186 (61 %) случаев).

Ведущими причинами смертности в регионе являются болезни системы кровообращения (627,3 случая на 100 000 населения), новообразования (215,2 случая на 100 000 населения) [7], которые относятся к заболеваниям человека с наследственной предрасположен-

ностью, т. е. к заболеваниям, обусловленным взаимодействием определённых комбинаций аллелей многих генов и внешних факторов. Комплексная генетическая диагностика заболеваний с наследственной предрасположенностью предлагает прогноз риска его развития, что может мотивировать человека пройти клиническое обследование и изменить образ жизни.

В отличие от заболеваний с наследственной предрасположенностью, моногенные не зависят от влияния внешней среды и наследуются в соответствии с законами классической генетики. Такие заболевания подразделяются по типу наследования на доминантные, рецессивные и другие типы. В случае доминантного типа наследования одной копии мутации гена достаточно для проявления заболевания; такие больные, как правило, знают о наличии у них заболевания. В связи с этим риск рождения ребёнка с такой же патологией, как у родителей, высокий, что может мотивировать родителей обратиться за специализированной медицинской помощью (медико-генетическая консультация). Однако иногда это может стать неожиданной информацией, т. к. наслед-

ственные заболевания с клинической точки зрения имеют разную степень проявления. При рецессивном типе наследования мутация в гене не проявляется, носитель зачастую не осведомлён о своём носительстве мутации, и в случае, если брачный партнёр также будет носителем такой же мутации, она может быть передана потомству. Генетический тест «Моногенные заболевания» позволяет выявить носительство патологических мутаций и вовремя получить специализированную медицинскую помощь.

Не меньший интерес вызывает исследование происхождения респондента «Этно» (52,1 %). Этот тест позволяет реализовать информационный интерес о гаплогруппах предков и узнать часть света, из которой много лет назад произошёл род [9].

Удивительно, но меньший интерес респондентов вызывали генетические исследования по оценке особенностей обмена веществ и пищевой непереносимости – «Диета» (36,7 %), по предрасположенности к спортивным нагрузкам, к травмам и скорости восстановления физической формы – «Спорт» (22,0 %), несмотря на то, что основной возраст респондентов составил 18–25 лет.

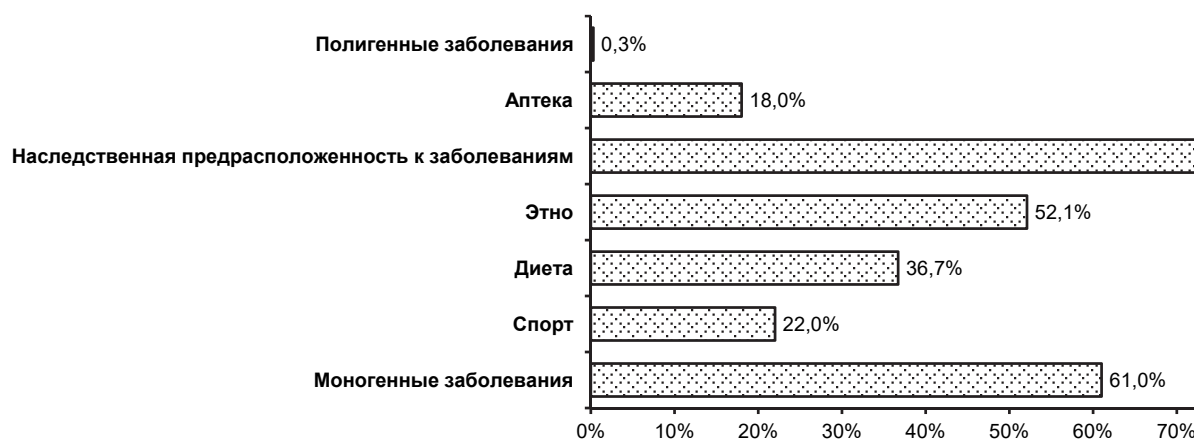


Рис. 3. Диаграмма распределения ответов участников анкетирования на вопрос о интересующем виде генетического исследования

Fig. 3. Diagram of the distribution of responses of survey participants

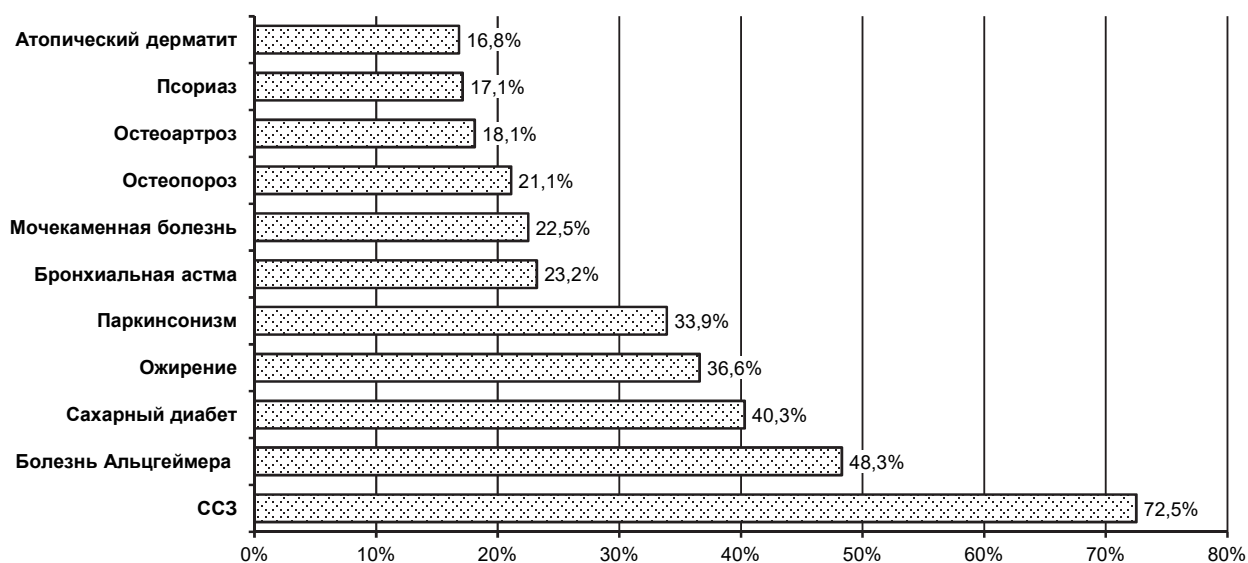


Рис. 4. Диаграмма распределения ответов участников анкетирования на вопрос о желании узнать о предрасположенности к конкретным заболеваниям

Fig. 4. Diagram of the distribution of responses of survey participants

Также меньший интерес респондентов вызывало генетическое исследование по оценке переносимости и эффективности медикаментозной терапии – «Аптека» (18 %). Наши результаты оценки интереса к фармакогенетическим исследованиям ниже, чем в аналогичном исследовании ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет) с коллегами (октябрь–декабрь 2017): 86,2 % среди студентов-медиков и 82,8 % среди студентов не медицинских вузов против 18 % в нашем исследовании [10]. В настоящее время известно, что фармакогенетические исследования позволяют снизить риск развития нежелательных лекарственных реакций за счёт индивидуального подбора фармакологической группы и дозы препарата [11, 12].

Распределение ответов на вопрос «Предрасположенность к каким заболеваниям вы бы хотели узнать?» представлено на рисунке 4. Респонденты могли ознакомиться с краткой справкой по каждому заболеванию, заполняя анкету.

Из ответов следует, что наибольший интерес среди респондентов вызывает определение предрасположенности к сердечно-сосудистым заболеваниям (72,5 %) и ассоциированным с ними патологиям – сахарному диабету (40,3 %) и ожирению (36,6 %). Удивительным является высокий интерес респондентов к заболеваниям нервной системы: болезни Альцгеймера (48,3 %) и паркинсонизму (33,9 %), – несмотря на то, что основной возраст респондентов составляет 18–25 лет и может быть связан с небольшой выборкой.

ОБСУЖДЕНИЕ

Завершение в 2003 году проекта «Геном человека» создало совершенно новую область в исследовании здоровья человека – молекулярную медицину. Дальнейшее совершенствование технологических подходов к генетическому анализу, увеличивающийся массив данных поиска генотип-фенотип взаимосвязей помогает выявить молекулярные основы полигенных заболеваний, расширить спектр тестируемых моногенных заболеваний.

Если в 2003 г. секвенирование генома стоило более 2,7 млрд долларов, то в 2016 г. его стоимость снизилась до 1000 долларов и ниже [13]. На 2021 г. в РФ цена полногеномного секвенирования в коммерческих научных центрах составляет 99 000 рублей.

Сумма, которую клиент должен заплатить за генетическое тестирование, играет решающую роль в разработке продукта. Сегодня диапазон цен на услуги генетического тестирования может варьировать от 50 до 1000 долларов. В Европе и США услуги генетического исследования стоят менее 300 долларов [14] при средней заработной плате 3100 долларов (в 2016–2017 гг., по данным Международной организации труда) [15]. Согласно результатам представленного исследования, более 90 % респондентов готовы пройти генетическое тестирование на коммерческой основе, имея при этом доход от 15 000 до 25 000 рублей. При региональном прожиточном минимуме в период проводимого исследования, составляющем от 9825 руб./мес. (Постановление Правительства Иркутской области 30.01.2018 № 46-пп) до 10226 руб./мес. (Постановление Правительства Иркутской области 30.10.2017 № 707-пп), указание на готовность к генетическому исследованию свидетельствует больше об интересе респондентов к генетическому

тестированию в условиях недостаточности финансовых ресурсов.

Сегодня генетическое тестирование как источник уникальных биологических данных нуждается в маркетинговых исследованиях. Если понимать маркетинг как процесс управления, который отвечает за предвидение и удовлетворение требований потребителей, то интерес представляют «продукты» генетического тестирования, их ценностный потенциал. Государственные и частные компании предлагают широкий спектр услуг по пренатальному и постнатальному молекулярно-генетическому тестированию на моногенные и полигенные заболевания, классический и молекулярно-цитогенетический анализ хромосомных перестроек, таргетное фармакогенетическое тестирование при онкологических заболеваниях, и др. Согласно К.А. Phillips (2018), в США самый высокий спрос был на пренатальные генетические исследования, на втором месте – исследования на предрасположенность к раковым заболеваниям. Общее количество генетических тестов, которые активно продаются сертифицированными лабораториями Clinical Laboratory Improvement Amendments в США, в 2018 году составило 74 448, что составляет приблизительно 10 000 уникальных типов тестов. Ежедневно в преискусурате добавляется 10 новых генетических тестов. При этом 135 000 генетических тестов пользуются низким спросом. Из предлагаемых в США тестов 86 % являются тестами на определение мутации в одном гене, остальные тесты основаны на панелях, включая 9311 «мультианалитических» анализов [16].

Сфера услуг геномного тестирования и генетического консультирования в Малайзии весьма разнообразна. Достаточно интересно, что такие тесты, как тест на наличие заболеваний с наследственной предрасположенностью и носительство моногенных заболеваний, тест на образ жизни (с рекомендациями по образу жизни на основе генетического тестирования), являются наиболее распространенными услугами, проводимыми в Малайзии (40 %) за которыми следуют услуги пренатального тестирования (35 %). Тесты на родство/происхождение предоставляются в небольшом количестве лабораторий, и их доля составляет 15 % от всех генетических исследований, в то время как такое же количество генетических лабораторий предлагает услуги фармакогенетического тестирования [17].

К приоритетным исследованиям в Греции, по данным А. Sagia и др., следует отнести молекулярно-генетические анализы на наследственные заболевания, за которыми следуют классические и/или другие современные исследования, как, например, в цитогенетике при хромосомных аномалиях. Следует отметить увеличение количества молекулярно-генетических тестов на микробиоту и предрасположенность. Кроме того, широкое распространение получило фармакогенетическое тестирование по направлениям от узких специалистов: психиатров, кардиологов и онкологов. Основной целевой группой для генетических лабораторий Греции являются врачи, заинтересованные лица и стороны, такие как диагностические центры, больницы и фармацевтические компании. Основными специальностями, с которыми в основном сотрудничают такие генетические службы (включающие лабораторию и врача-генетика), являются акушеры/гинекологи, затем кардиологи, психиатры и другие специалисты, а именно онкологи, педиатры, гематологи и неврологи [18].

Одна из критических проблем генетического тестирования независимо от того, предлагается ли оно напрямую потребителю или нет, – это клиническая полезность полученных результатов исследования, основанная на доказательной медицине [19]. Практикующие врачи должны быть готовы к пациентам, чей интерес и знания о медицинском прогрессе происходят из иных источников, например, из интернета. Многие из генетических тестов направлены на определение одиночных полиморфизмов, которые могут быть ассоциированы с конкретными заболеваниями. Несмотря на открытия, сделанные в ходе общегеномных ассоциативных исследований GWAS, мало информации о генетических основах полигенных заболеваний в разных возрастных и расовых выборках, а также о взаимодействии генетических маркеров с окружающей средой как о факторе риска дебюта заболеваний [20].

Дезинформация или неправильное использование информации могут быть одними из опасностей генетического тестирования. Так, одним из первых одобренных FDA (Food Drug Administration, Управление по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов, ветеринарии, а также косметическими, табачными и иными изделиями) генетических тестов, используемым потребителем напрямую (от потребителя в лабораторию, direct-to-consumer (DTC)), являлся тест на мутации в генах *BRCA1/BRCA2* для выявления риска рака молочной железы и яичников, предложенный корпорацией «23andMe» [21]. В настоящее время «23andMe» тестирует только три специфические мутации: две – в гене *BRCA1* (*BRCA1* c.68_69delAG и *BRCA1* c.5266dupC) и одну – в гене *BRCA2* (*BRCA2* c.5946delT), – которые встречаются почти исключительно в еврейском населении ашкенази [22]. И как следствие, возникают вопросы относительно интерпретации и понимания обследованных полученных результатов генетического тестирования [23]. В РФ наиболее часто определяют аллельные варианты генов человека *BRCA1* (мутации 185delAG, 4153delA, 5382insC, 3819delGTAAA, 3875delGTCT, 300T>G (Cys61Gly), 2080delA) и *BRCA2* (мутация 6174delT), ассоциированных с риском развития рака молочной железы и рака яичников с использованием зарегистрированных реагентов. Регулирование генетического тестирования на территории США в последнее время привлекает значительное внимание FDA [24]. В то время как регулярные дебаты между компаниями, предоставляющими генетическое тестирование, и FDA продолжаются, поставщикам медицинских услуг и потребителям важно понимать риски и преимущества генетических услуг как с медицинской, так и с биоэтической и социально-экономической позиций [4].

Генетическая диагностика может стать мощным инструментом в прогнозировании риска для здоровья и источником предполагаемой экономии средств в условиях предупреждения раннего дебюта страхового случая. С другой стороны, имеется настороженность относительно генетической дискриминации, когда потребители могут оказаться лишёнными права на страхование жизни или страхование от инвалидности, если они сообщают о генетической предрасположенности к заболеванию [25].

Наши данные подтверждают обеспокоенность населения сердечно-сосудистыми заболеваниями. Смерти от сердечно-сосудистых заболеваний в РФ на первом

месте, их доля в 2015 г. составляла 48,7 % от общего числа всех смертей; такая же ситуация наблюдается в Иркутской области. Часть 2 ст. 30 федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» посвящена профилактике неинфекционных заболеваний, предупреждению возникновения, распространения и раннему выявлению таких заболеваний, а также снижению риска их развития, предупреждению и устранению отрицательного воздействия на здоровье факторов внутренней и внешней среды, формированию здорового образа жизни.

Генетическое тестирование направлено на раннее выявление предрасположенности и профилактику заболеваний. Однако его результаты могут повлиять на дальнейшее поведение людей и привести к непреднамеренным последствиям. Исследователи M. Mackert, M. Guadagno, A. Mabry обеспокоены влиянием результатов генетического тестирования на поведение людей и убеждены в необходимости дальнейших исследований в этой области. Так, повышение доступности генетического тестирования может дать потребителям возможность быть более активными в отношении своего здоровья – это наиболее желаемый результат. Однако потребители могут по-разному воспринимать информацию из научного отчёта по результатам генетического теста: так, «низкий риск» способен инициировать у некоторых лиц более рискованное поведение в виде нарушения режима физической нагрузки и пищевого поведения [26]. Из этого следует необходимость врачебного, медицинского сопровождения результатов генетического тестирования.

Безусловно, необходим анализ надёжности и маркетинга генетических тестов с разработкой оптимальных маршрутов от назначения до получения результатов генетического тестирования с расширением информационной ценности по профилактике, диагностике заболеваний, а также с персонализированным подбором лекарственных средств.

Ограничения исследования

1. Большинство включённых в исследование респондентов – молодого возраста. Необходимо проведение дополнительного анкетирования путём опросов граждан старшего поколения для объективности анализа.
2. Не определён объём выборки респондентов.
3. Не включён в исследование медицинский персонал, в том числе врачи как потенциальные потребители услуг по генетическому тестированию.
4. В анкетировании не включены вопросы, касающиеся стоимости генетических исследований. Готовность проходить генетическое тестирование на коммерческой основе напрямую зависит от суммы исследования.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Целью персонализированной медицины является формирование интегрального подхода к оказанию медицинской услуги, включающей тестирование на предрасположенность к болезням, составление профилактических рекомендаций, выбор персонализированных препаратов и определение схемы лечения, учитывающей индивидуальные особенности пациента и осуществление мониторинга состояния здоровья пациента. Генетическое тестирование не включено в систему ОМС и ДМС, поэтому потенциальный потребитель генетических услуг сам оплачивает исследование, стоимости

которого варьирует в зависимости от вида (от мутации в одном гене – 500 руб. до полного генома – 100 000 руб.), но в целом относительно высока по стране. Тем не менее, лица молодого возраста выражают интерес к проведению генетического тестирования на коммерческой основе, несмотря на не очень высокие доходы. В приоритетности запросов лидирующие позиции занимают исследования по поиску предрасположенности к сердечно-сосудистым заболеваниям, психическим заболеваниям, а также носительства моногенных заболеваний. Исследование указывает на появление растущего потребительского рынка генетических данных, который предоставляет клиентам цифровое пространство для взаимодействия. Существует также острая потребность в дальнейших исследованиях, направленных на поиск и устранение проблем, возникающих при генетическом тестировании, таких как клиническая полезность исследования, влияние результатов исследования на поведение людей и система регулирования генетического тестирования в целом.

Конфликт интересов

Авторы сообщают об отсутствии конфликта интересов.

ЛИТЕРАТУРА

1. Johansen CT, Hegele RA. Predictive genetic testing for coronary artery disease. *Crit Rev Clin Lab Sci.* 2009; 46(5-6): 343-360. doi: 10.3109/07388550903422075
2. Pagon RA. Molecular genetic testing for inherited disorders. *Expert Rev Mol Diagn.* 2004; 4(2): 135-140. doi: 10.1586/14737159.4.2.135
3. Mayo Foundation for Medical Education and Research. *Genetic Testing*. URL: <https://www.mayo.edu/research/clinical-trials/tests-procedures/genetic-testing> [Accessed: 12th September 2020].
4. Patsiaouras G. 'Fault' genes and false needs? A critical review on the direct-to-consumer marketing of genetic tests. *Mark Rev.* 2017; 17(2): 217-237. doi: 10.1362/146934717X14909733966191
5. Gollust SE, Hull SC, Wilfond BS. Limitations of direct-to-consumer advertising for clinical genetic testing. *JAMA.* 2002; 288(14): 1762-1767. doi: 10.1001/jama.288.14.1762
6. Williams-Jones B. Where there's a web, there's a way: Commercial genetic testing and the Internet. *Community Genet.* 2003; 6(1): 46-57. doi: 10.1159/000069538
7. Территориальный орган Федеральной службы государственной статистики по Иркутской области. URL: <https://irkutskstat.gks.ru/ofstatistics> [Дата обращения: 28 августа 2020].
8. Куликова А.В. Особенности Интернет-коммуникации. *Вестник Нижегородского университета им. Н.И. Лобачевского. Серия: Социальные науки.* 2012; (4): 19-24.
9. Ilumäe AM, Reidla M, Chukhryaeva M, Järve M, Post H, Karmin M, et al. Human Y chromosome haplogroup N: A non-trivial time-resolved phylogeography that cuts across language families. *Am J Hum Genet.* 2016; 99(1): 163-173. doi: 10.1016/j.ajhg.2016.05.025
10. Киричук Я.В., Царьков С.С., Орлова А.С., Силина Е.В., Керимова К.С., Дадаева В.А., и др. Определение отношения российских студентов к проведению генетического тестирования и фармакогенетического анализа. *РМЖ.* 2019; 1(1): 37-40.
11. Баирова Т.А., Самбялова А.Ю., Рычкова Л.В., Новикова Е.А., Белялов Ф.И., Саргаева Д.С., и др. Фармакогенетический алгоритм дозирования варфарина в российской популяции. *Acta biomedica scientifica.* 2019; 4(3): 40-44. doi: 10.29413/ABS.2019-4.3.5
12. Баирова Т.А., Новикова Е.А., Белялов Ф.И., Щедреева Е.А., Иевлева К.Д., Калюжная О.В., и др. Распространенность полиморфизмов генов цитохромов P450 – метаболитаторов

варфарина – в Восточной Сибири. *Acta biomedica scientifica.* 2018; 3(5): 39-48. doi: 10.29413/ABS.2018-3.5.6

13. Agarwal R, Dugas M, Gao G, Kannan PK. Emerging technologies and analytics for a new era of value-centered marketing in healthcare. *J Acad Mark Sci.* 2020; 48(1): 9-23. doi: 10.1007/s11747-019-00692-4
14. Mitropoulou C, Giannouri D, Karamperis K, Wadge S, Patrinos GP. Defining genetic-testing delivery and promotional strategies for personalized medicine. In: Patrinos GP (ed.). *Applied Genomics and Public Health.* Academic Press; 2020: 329-344. doi: 10.1016/b978-0-12-813695-9.00019-4
15. International Labor Office. Global employment trends 2014: Risk of a jobless recovery? URL: <https://www.ilo.org/global/research/global-reports/global-employment-trends/2014/lang-en/index.htm> [Accessed: 22th September 2020].
16. Phillips KA, Deverka PA, Hooker GW, Douglas MP. Genetic test availability and spending: Where are we now? Where are we going? *Health Aff (Millwood).* 2018; 37(5): 710-716. doi: 10.1377/hlthaff.2017.1427
17. Balasopoulou A, Mooy FM, Baker DJ, Mitropoulou C, Skoufas E, Bulgiba A, et al. Advancing global precision medicine: An overview of genomic testing and counseling Services in Malaysia. *OMICS.* 2017; 21(12): 733-740. doi: 10.1089/omi.2017.0136
18. Sagia A, Cooper DN, Poulas K, Stathakopoulos V, Patrinos GP. Critical appraisal of the private genetic and pharmacogenomic testing environment in Greece. *Per Med.* 2011; 8(4): 413-420. doi: 10.2217/pme.11.24
19. Grosse SD, Khoury MJ. What is the clinical utility of genetic testing? *Genet Med.* 2006; 8(7): 448-450. doi: 10.1097/01.gim.0000227935.26763.c6
20. Field A, Krokosky A, Terry SF. Direct-to-consumer marketing of genetic tests: Access does not reflect clinical utility. *Genet Test Mol Biomarkers.* 2010; 14(6): 731-732. doi: 10.1089/gtmb.2010.1514
21. U.S. Food and Drug Administration. FDA authorizes, with special controls, direct-to-consumer test that reports three mutations in the BRCA breast cancer genes. URL: <https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/fda-authorizes-special-controls-direct-consumer-test-reports-three-mutations-brca-breast-cancer> [Accessed: 20th August 2020].
22. Kilbride MK, Domchek SM, Bradbury AR. How should patients and providers interpret the US Food and Drug Administration's regulatory language for direct-to-consumer genetic tests? *J Clin Oncol.* 2019; 37(28): 2514-2517. doi: 10.1200/JCO.18.01418
23. Geransar R, Einsiedel E. Evaluating online direct-to-consumer marketing of genetic tests: Informed choices or buyers beware? *Genet Test.* 2008; 12(1): 13-23. doi: 10.1089/gte.2007.0024
24. Gray SW, Abel GA. Update on direct-to-consumer marketing in oncology. *J Oncol Pract.* 2012; 8(2): 124-127. doi: 10.1200/JOP.2011.000513
25. Wolfberg AJ. Genes on the Web-direct-to-consumer marketing of genetic testing. *N Engl J Med.* 2006; 355(6): 543-545. doi: 10.1056/NEJMp068079
26. Mackert M, Guadagno M, Mabry A, Chilek L. DTC drug advertising ethics: Laboratory for medical marketing. *Int J Pharm Healthc Mark.* 2013; 7(4): 374-390. doi: 10.1108/IJPHM-04-2013-0018

REFERENCES

1. Johansen CT, Hegele RA. Predictive genetic testing for coronary artery disease. *Crit Rev Clin Lab Sci.* 2009; 46(5-6): 343-360. doi: 10.3109/07388550903422075
2. Pagon RA. Molecular genetic testing for inherited disorders. *Expert Rev Mol Diagn.* 2004; 4(2): 135-140. doi: 10.1586/14737159.4.2.135
3. Mayo Foundation for Medical Education and Research. *Genetic Testing*. URL: <https://www.mayo.edu/research/clinical-trials/tests-procedures/genetic-testing> [Accessed: 12th September 2020].

4. Patsiaouras G. 'Fault' genes and false needs? A critical review on the direct-to-consumer marketing of genetic tests. *Mark Rev.* 2017; 17(2): 217-237. doi: 10.1362/146934717X14909733966191
5. Gollust SE, Hull SC, Wilfond BS. Limitations of direct-to-consumer advertising for clinical genetic testing. *JAMA.* 2002; 288(14): 1762-1767. doi: 10.1001/jama.288.14.1762
6. Williams-Jones B. Where there's a web, there's a way: Commercial genetic testing and the Internet. *Community Genet.* 2003; 6(1): 46-57. doi: 10.1159/000069538
7. Territorial body of the Federal State Statistics Service in the Irkutsk Region. URL: <https://irkutskstat.gks.ru/ofstatistics> [Дата обращения: 28 августа 2020]. (In Russ.)
8. Kulikova AV. Features of Internet communication. *Vestnik of Lobachevsky State University of Nizhni Novgorod. Series: Social Sciences.* 2012; (4): 19-24. (In Russ.)
9. Ilumäe AM, Reidla M, Chukhryaeva M, Järve M, Post H, Karmin M, et al. Human Y chromosome haplogroup N: A non-trivial time-resolved phylogeography that cuts across language families. *Am J Hum Genet.* 2016; 99(1): 163-173. doi: 10.1016/j.ajhg.2016.05.025
10. Kirichuk YaV, Tsarkov SS, Orlova AS, Silina EV, Kerimova KS, Dadaeva VA, et al. Determination of the attitude of Russian students to genetic testing and pharmacogenetic analysis. *Russian Medical Journal.* 2019; 1(1): 37-40. (In Russ.)
11. Bairova TA, Sambyalova AY, Rychkova LV, Novikova EA, Belyalov FI, Sargaeva DS, et al. Pharmacogenetic warfarin dosing algorithm in the Russian population. *Acta biomedica scientifica.* 2019; 4(3): 40-44. (In Russ.). doi: 10.29413/ABS.2019-4.3.5
12. Bairova TA, Novikova EA, Belyalov FI, Shchedreeva EA, Ilevleva KD, Kalyuzhnaya OV, et al. Frequencies of polymorphisms in the cytochrome's P450 genes of warfarin transformation in a European population of Eastern Siberia. *Acta biomedica scientifica.* 2018; 3(5): 39-48. (In Russ.). doi: 10.29413/ABS.2018-3.5.6
13. Agarwal R, Dugas M, Gao G, Kannan PK. Emerging technologies and analytics for a new era of value-centered marketing in healthcare. *J Acad Mark Sci.* 2020; 48(1): 9-23. doi: 10.1007/s11747-019-00692-4
14. Mitropoulou C, Giannouri D, Karamperis K, Wadge S, Patrinos GP. Defining genetic-testing delivery and promotional strategies for personalized medicine. In: Patrinos GP (ed.). *Applied Genomics and Public Health.* Academic Press; 2020: 329-344. doi: 10.1016/b978-0-12-813695-9.00019-4
15. International Labor Office. Global employment trends 2014: Risk of a jobless recovery? URL: <https://www.ilo.org/global/research/global-reports/global-employment-trends/2014/lang-en/index.htm> [Accessed: 22th September 2020].
16. Phillips KA, Deverka PA, Hooker GW, Douglas MP. Genetic test availability and spending: Where are we now? Where are we going? *Health Aff (Millwood).* 2018; 37(5): 710-716. doi: 10.1377/hlthaff.2017.1427
17. Balasopoulou A, Mooy FM, Baker DJ, Mitropoulou C, Skoufas E, Bulgiba A, et al. Advancing global precision medicine: An overview of genomic testing and counseling Services in Malaysia. *OMICS.* 2017; 21(12): 733-740. doi: 10.1089/omi.2017.0136
18. Sagia A, Cooper DN, Poulas K, Stathakopoulos V, Patrinos GP. Critical appraisal of the private genetic and pharmacogenomic testing environment in Greece. *Per Med.* 2011; 8(4): 413-420. doi: 10.2217/pme.11.24
19. Grosse SD, Khoury MJ. What is the clinical utility of genetic testing? *Genet Med.* 2006; 8(7): 448-450. doi: 10.1097/01.gim.0000227935.26763.c6
20. Field A, Krokosky A, Terry SF. Direct-to-consumer marketing of genetic tests: Access does not reflect clinical utility. *Genet Test Mol Biomarkers.* 2010; 14(6): 731-732. doi: 10.1089/gtmb.2010.1514
21. U.S. Food and Drug Administration. FDA authorizes, with special controls, direct-to-consumer test that reports three mutations in the BRCA breast cancer genes. URL: <https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/fda-authorizes-special-controls-direct-consumer-test-reports-three-mutations-brca-breast-cancer> [Accessed: 20th August 2020].
22. Kilbride MK, Domchek SM, Bradbury AR. How should patients and providers interpret the US Food and Drug Administration's regulatory language for direct-to-consumer genetic tests? *J Clin Oncol.* 2019; 37(28): 2514-2517. doi: 10.1200/JCO.18.01418
23. Geransar R, Einsiedel E. Evaluating online direct-to-consumer marketing of genetic tests: Informed choices or buyers beware? *Genet Test.* 2008; 12(1): 13-23. doi: 10.1089/gte.2007.0024
24. Gray SW, Abel GA. Update on direct-to-consumer marketing in oncology. *J Oncol Pract.* 2012; 8(2): 124-127. doi: 10.1200/JOP.2011.000513
25. Wolfberg AJ. Genes on the Web-direct-to-consumer marketing of genetic testing. *N Engl J Med.* 2006; 355(6): 543-545. doi: 10.1056/NEJMp068079
26. Mackert M, Guadagno M, Mabry A, Chitek L. DTC drug advertising ethics: Laboratory for medical marketing. *Int J Pharm Healthc Mark.* 2013; 7(4): 374-390. doi: 10.1108/IJPHM-04-2013-0018

Сведения об авторах

Байрова Татьяна Ананьевна – доктор медицинских наук, руководитель лаборатории персонализированной медицины, ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», e-mail: tbairova38@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0003-3704-830X>

Немчинова Надежда Владимировна – лаборант-исследователь лаборатории персонализированной медицины, ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», e-mail: nemchinova.nad@gmail.com, <https://orcid.org/0000-0002-9720-8750>

Самбялова Александра Юрьевна – младший научный сотрудник лаборатории персонализированной медицины, ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», e-mail: sambialova95@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0001-5790-6282>

Information about the authors

Tatiana A. Bairova – Dr. Sc. (Med.), Head of the Laboratory of Personalized Medicine, Scientific Centre for Family Health and Human Reproduction Problems, e-mail: tbairova38@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0003-3704-830X>

Nadezhda V. Nemchinova – Research Assistant at the Laboratory of Personalized Medicine, Scientific Centre for Family Health and Human Reproduction Problems, e-mail: nemchinova.nad@gmail.com, <https://orcid.org/0000-0002-9720-8750>

Aleksandra Yu. Sambyalova – Junior Research Officer at the Laboratory of Personalized Medicine, Scientific Centre for Family Health and Human Reproduction Problems, e-mail: sambialova95@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0001-5790-6282>

Статья получена: 11.01.2021. Статья принята: 25.03.2021. Статья опубликована: 15.06.2021.

Received: 11.01.2021. Accepted: 25.03.2021. Published: 15.06.2021.