

## Парадоксы генетического тестирования на онкологию: между контролем и риском

А. С. Угарова

Европейский университет в Санкт-Петербурге,  
Российская Федерация, 191187, Санкт-Петербург, Гагаринская ул., 6/1 А

**Для цитирования:** Угарова А. С. Парадоксы генетического тестирования на онкологию: между контролем и риском // Вестник Санкт-Петербургского университета. Социология. 2018. Т. 8. Вып. 1. С. 94–104. <https://doi.org/10.21638/11701/spbu12.2018.108>

XXI век признается веком генетики в связи со значительными открытиями, совершившими переворот в понимании генома человека. Этот поворот во многом определил возможности современной предиктивной медицины, в том числе позволил диагностировать вероятность развития заболеваний на основании анализа генов человека. Для лечения онкологических заболеваний, признанных социально значимыми, эти открытия предоставили новые ресурсы в борьбе с болезнью, что в конечном счете должно было вести к снижению заболеваемости и смертности. Возникновение этой технологии предложило исследователям и новые вопросы, связанные с этическими, социальными, экономическими, культурными и другими аспектами генетического тестирования на онкологию. Статья посвящена социальным аспектам генетического тестирования на предрасположенность к развитию рака молочной железы (мутации в генах BRCA1/2). Рак молочной железы является одним из наиболее распространенных типов онкологических заболеваний в РФ. Предлагается краткий обзор существующих направлений исследований, а также анализируются парадоксы, возникающие в связи с развитием технологии генетического тестирования и касающиеся категорий контроля и риска, вопросов дискриминации и конструирования болезни. Цель данного обзора — обратить внимание российских исследователей на проблематику генетического тестирования на онкологию, в связи с активным развитием предиктивной медицины и ростом популярности генетических тестов.

*Ключевые слова:* контроль, риск, онкология, генетическое тестирование, рак груди.

### Введение

Развитие медицины происходит параллельно с развитием многих сфер жизни. Научные открытия в сфере биологии и медицины позволили осуществить переход к превентивной медицине, т. е. от лечения болезней к их предупреждению, к развитию диагностики заболеваний. Апогеем этого подхода к работе с болезнями можно назвать генетическое тестирование на предрасположенность к развитию заболеваний задолго до их проявления, основанное на достижениях в биологии и генетике.

Эти тенденции определили переход к пониманию здоровья как континуума с определенными вероятностями развития заболеваний и рисками, а не двух пограничных состояний — болезни и здоровья, как было принято в социологии медицины до этого. Например, в классической работе Т. Парсонса [1] о роли больного

утверждается, что у пациента есть две роли (два состояния в отношении здоровья): роль здорового человека, нормально функционирующего в обществе, и роль больного. В связи с развитием института медицины происходила институционализация ролей врача и пациента. Медицине отводилась функция социального контроля над девиацией за счет приписывания человеку роли больного, которая освобождала его от других социальных ролей. При этом болезнь понималась как временное состояние, а роль больного определялась через невозможность выполнять свои обычные роли, обращение к врачу, следование рекомендациям врача и желание выздороветь. Вопрос о том, как можно в рамках данного подхода анализировать хронические заболевания, возник еще тогда. Т. Парсонс постарался ответить на него в работе «Пересматривая роли больного и врача» [2], являющейся в своем роде реакцией на критику в адрес его работы о роли больного. Медицина стремится к излечению человека и возвращению его к обычному функционированию либо, в случае хронических болезней, — к «нормализации» здоровья.

Рост качества медицинской помощи повлиял на изменение характера заболеваний: вместо повсеместного распространения инфекционных заболеваний, которое было характерно для предыдущих периодов, доминирующую роль стали приобретать хронические заболевания, в том числе онкологические. По данным ВОЗ, смертность от рака молочной железы в Российской Федерации в 2014 г. составила 26 468 случаев, выявленная заболеваемость — 57 502 случая [3]. Преобладание хронических и терминальных заболеваний в общей структуре заболеваемости привело к смещению интереса социальных исследователей: внимание к болезни и факторам ее возникновения сменяется анализом опыта переживания болезни, жизни с хроническим заболеванием, субъективного опыта. «В самой медицинской практике, особенно в паллиативной медицине, имеющей дело с тяжелыми, терминальными больными, в рамках клинической психологии сегодня начали происходить сдвиги в сторону изучения и учета в процессе лечения экзистенциального опыта болезни» [2, с. 25].

Значимой тенденцией становится медиализация, т. е. «процесс, в результате которого человеческая жизнь начинает рассматриваться преимущественно как проблема соотношения болезни и здоровья, человек начинает смотреть на себя как на пациента, а человеческое тело от рождения и до смерти становится объектом пристального медицинского контроля и регулирования» [4, с. 22]. Болезням приписываются различные социальные значения. Об этом начал писать еще Э. Фрейдсон в работе, посвященной истории профессии врача, в его концепции социальные значения болезни создаются в процессе взаимодействия врача и пациента [5]. В настоящее время исследования медиализации приобретают все более широкое распространение, в том числе в связи с развитием феминистского подхода и потребностью в улучшении качества помощи пациентам: анализ сензитивности, субъективных переживаний, рефлексии пациентов.

В то же время неотъемлемой частью современной медицины становятся новые медицинские технологии, основанные на прогрессе в биологии и генетике. Развитие технологий позволяет медицине делать всё большие шаги на пути к излечению серьезных заболеваний. В. С. Баранов пишет: «Революционные достижения генетики человека <...> знаменуют начало новой эры — эры геномики, а наступивший XXI век позволяют назвать веком генетики» [6, с. 77]. В данной статье речь идет

о том, как развитие науки и технологий, в частности генетики и генетического тестирования, влияет на повседневную жизнь индивида, переопределяя социальное значение здоровья и болезни.

Онкологические заболевания часто связывают с наследственностью. Однако в медицинском сообществе онкология признается мультифакторным заболеванием, являясь «результатом сочетанного эффекта неблагоприятных внешних факторов и индивидуальных особенностей генома, каким-то образом предрасполагающих конкретного человека к заболеванию. Отсюда и их название — мультифакторные (сочетанные или комплексные) заболевания» [6, с. 78]. Однако современные технологии генетического тестирования позволяют с определенной долей вероятности предсказать развитие заболевания в будущем. Данная медицинская практика получает все большее распространение в современном мире (достаточно вспомнить случай А. Джולי). С одной стороны, она предоставляет человеку чувство контроля над ситуацией. Индивид знает, что у него есть некоторая вероятность развития рака и за счет этого знания он приобретает контроль над ситуацией: рак не застанет его врасплох. С другой стороны, приобретая знания, человек сталкивается с категорией «риска»: знание о предрасположенности к развитию онкологии ставит его перед необходимостью принятия решения относительно дальнейших действий.

Как отмечает Р. Ароновитц, хронические болезни и осознание риска тесно связаны в современном мире: быстро растет количество людей, которые относят себя к группе риска или обнаруживают факторы риска; риск болезни становится более ощутимым, а переживание хронической болезни — схожим с переживанием риска развития хронической болезни. Под риском при этом понимается «некоторая статистическая вероятность развития болезни» [7, с. 419]. Разные люди, принадлежащие к разным социальным и культурным группам, будут по-разному реагировать на информацию о том, что они предрасположены к развитию онкологического заболевания. В данном случае играют роль как установки группы по отношению к здоровью, так и социальные значения, приписываемые риску развития онкологических заболеваний. Такие заболевания считаются серьезными, и поэтому риски, связанные с положительным результатом тестирования на предрасположенность к ним, часто воспринимаются как довольно высокие. По мнению Д. Армстронга [8], все люди находятся в группе риска заболеваний, что вписывается в восприятие болезни не как свершившегося факта, а как некоторой вероятности.

Генетическое тестирование как результат развития предиктивной медицины имеет значительные социальные следствия и ставит перед исследователями-социологами множество вопросов. Цель данной работы — на основе анализа зарубежных источников представить обзор основных направлений западных социологических исследований, релевантных осмыслению социальных последствий генетического тестирования на риск рака молочной железы, а также выявить и описать основные риски, связанные с внедрением данной технологии. Статья построена следующим образом: сначала будут описаны ключевые направления социологических исследований генетического тестирования на предрасположенность к онкологическим заболеваниям, далее будут выделены основные парадоксы генетического тестирования как противоречивые ситуации, в которых находят отражение проблемы социокультурных значений риска и вопросы контроля над информацией о собственном здоровье.

## Основные направления социологического анализа практики генетического тестирования

Рак груди является широко распространенным заболеванием и давно находится в фокусе социальных исследований, анализируются развитие технологий лечения, социальные последствия рака груди, культурные изображения заболевания [9]. Развитие технологий все больше расширяет потребность в социальных науках, поскольку именно они обеспечивают понимание того, какие социальные и культурные значения приобретают технологии генетического тестирования.

Вопросы генетического тестирования на предрасположенность к развитию рака груди могут быть рассмотрены с различных перспектив. В данном разделе мы рассмотрим основные направления социального анализа генетического тестирования на предрасположенность к развитию онкологических заболеваний: разработка методологии социального анализа практики генетического тестирования; изучение факторов принятия решения о прохождении тестирования; формирование рынка генетического тестирования и отношений продавец — клиент; культурные различия в отношении к генетическому тестированию.

Начнем с рассмотрения того, как социальные исследователи предлагают изучать феномен генетического тестирования: анализ соотношения риска и хронической болезни, трансформации восприятия болезни и генетического тестирования.

Р. Ароновиц в статье «Конвергентный опыт риска и болезни» рассуждает о тесных и сложных отношениях между хронической болезнью и восприятием риска ее развития. Для многих людей хроническая болезнь состоит из постоянных рисков проявления новых симптомов или ухудшения состояния, а для пациентов в группе риска — это растущая вероятность развития болезни и проявления симптомов хронической болезни [7].

Развитие технологий меняет отношение людей к здоровью и способствует производству новых социальных значений болезни и риска, потребности в новых видах информации, которая не всегда успевает за развитием технологии. Как показывает исследование Марли Дин и др., людям с диагностированным онкологическим заболеванием и с диагностированной предрасположенностью к развитию рака требуются разные виды информации. Однако в связи с нехваткой информации для пациентов с выявленной мутацией в генах BRCA1/2 они вынуждены опираться на информацию, предлагаемую пациентам с онкологией [10]. Это ведет к тому, что риск воспринимается ими гораздо серьезней ввиду недостаточной информированности.

В рамках данного направления также изучаются социальные смыслы генетического тестирования. Л. Приор в статье, посвященной исследованию дискурсов относительно генетического тестирования, приходит к выводу, что понимание генетического тестирования профессионалами и «обывателями» («lay») сильно различается. «Обыватели» не воспроизводят экспертных знаний напрямую, создаются новые культурные интерпретации и смыслы, и поэтому для понимания современной генетики социология необходима так же, как и естественные науки [11].

Далее мы рассмотрим следующее направление социальных исследований генетического тестирования на онкологию, а именно выявление и описание факторов принятия решения о генетическом тестировании. Среди них отмечают стиль

жизни в отношении здоровья, страх дискриминации, а также позицию индивида в социальной структуре.

Под стилем жизни в отношении здоровья, согласно определению В. Коккерхэм, понимаются «коллективные паттерны поведения, относительно здоровья, основанные на выборе из доступных индивидам опций, согласно их жизненным шансам» [12, с. 55]. Обращение к тестированиям, осуществление превентивных мер — это конкретные действия, совершаемые человеком с целью контроля над собственным здоровьем или отказа от контроля. Данный подход раскрывает широкие возможности для анализа того, как и почему индивиды принимают решения о генетическом тестировании или об отказе от него. Отдельные исследования посвящены изучению того, как формируется решение о прохождении тестирования и от чего зависит дальнейшая стратегия человека [13]. Ш. Хессе-Бибер анализировала эти аспекты с позиции гендерных различий [14]. Коллектив британских исследователей (А. Экклстон и др.) изучали долгосрочные затраты и эффективность генетического тестирования на наличие мутаций в генах BRCA1/2 в ситуации, если женщина перенесла рак яичников. Авторы рассчитали модель, включающую риски и эффекты при обращении к превентивным мерам (операция), а также стоимость и влияние на снижение уровня смертности от онкологических заболеваний. В итоге ученые сформулировали основной вывод: направление всех пациенток с раком яичников нахождение генетического тестирования будет эффективным в долгосрочной перспективе и позволит сократить смертность [15]. Кроме того, в фокусе внимания представителей данного направления оказывается анализ жизненных шансов индивидов в зависимости от таких структурных переменных, как класс, возраст, гендер, раса, коллективность, условия жизни.

Осмысление социальных аспектов генетического тестирования связано также с изучением рынка и экономических отношений. Формирование рынка генетического тестирования и отношений продавец — клиент рассматривается в сравнительной работе рынков генетического тестирования в США и Европе. Исследователи С. Хогарт, Ж. Явит, Д. Мелзер анализируют компании, представленные на рынках, ассортимент тестов, регулятивные рамки и законы, а также потребительские права в данной сфере [16].

Последнее выделенное нами направление социальных исследований обращается к анализу культурных особенностей отношения к генетическому тестированию и включает в себя как сравнительные межстрановые исследования [17], так и изучение специфики обращения к генетическому тестированию в зависимости от культуры, расы, этничности [18].

Социальные исследования генетического тестирования на риски онкологических заболеваний охватывают различные аспекты: развитие и внедрение данной технологии, принятие решений и интерпретация риска, рынок и отношения продавец — клиент, культурные различия в отношении к генетическому тестированию. Изучение социальных аспектов генетического тестирования опирается на обозначенные выше теоретические основания: интерес к болезни как к континууму, а не фиксированному состоянию; производство и конструирование риска развития заболевания; легитимация практики генетического тестирования и формирование рынка соответствующих услуг и товаров; анализ взаимодействия врача и пациента и его влияние на формирование установок пациента по отношению к результатам

тестирования и выбор его дальнейших действий (мониторинг состояния, оперативные вмешательства, информирование родственников и друзей о результатах тестирования). Указанные направления исследований довольно активно разрабатываются зарубежными социологами. Здесь мы лишь кратко отметили наиболее важные линии научного поиска.

### **Парадоксы, создаваемые генетическим тестированием на наличие мутаций в генах BRCA1/BRCA2**

Генетическое тестирование на предрасположенность к развитию рака груди развивалось с целью сократить заболеваемость и смертность от онкологических заболеваний, однако в дальнейшем данную технологию начали воспринимать с разных позиций, обнаружилось, что помимо медицинских результатов данная практика влечет многочисленные социальные последствия. С одной стороны, существовало убеждение, что внедрение генетического тестирования в медицинскую практику позволит осуществлять лечение на самых ранних стадиях развития онкологического заболевания и тем самым приведет к снижению смертности пациентов. С другой стороны, стало приходить осознание, что технология генетического тестирования приводит к неожиданным и не всегда позитивным социальным результатам, среди которых отмечаются дискриминационные практики и трансформация социального контроля [13, с. 99]. Развитие данной технологии привело к возникновению ситуаций, которые мы будем называть парадоксами, под которыми понимаются противоречия между постулируемыми возможностями генетического тестирования и возникающими проблемами социального характера, т.е. речь идет о новых социальных проблемах, которые связаны с внедрением в практику генных технологий. В данном разделе мы рассмотрим несколько парадоксов, которые были выявлены на основе анализа современных исследований генетического тестирования.

*Парадокс 1: Генетическое тестирование создает риск болезни там, где ее может и не быть.* Согласно исследованию коллектива российских авторов (Л. Н. Любченко и др.), «на долю наследственных форм приходится 5–10% случаев рака молочной железы, 30% из них обусловлены мутациями в генах BRCA1/2. Средние кумулятивные риски для носителей мутаций в гене BRCA1 достигают 87% в отношении развития рака молочной железы» [19, с. 16]. В медицине вероятность развития рака молочной железы при наличии мутаций также варьируется и зависит от множества факторов, среди которых отмечают количество родственников с онкологическими заболеваниями и характер этих заболеваний, возраст пациента, наличие ранних родов, грудное вскармливание, количество детей [19].

Однако, несмотря на то что тестирование говорит лишь о вероятности возникновения болезни, люди воспринимают результат как саму болезнь, что хорошо иллюстрирует статья М. Дин, посвященная исследованию ситуации неопределенности, в которой оказываются люди, узнавая результаты теста [13]. Практика генетического тестирования распространяет категорию болезни на людей, которые на данный момент не больны и с определенной вероятностью никогда не заболеют раком. Р. Кеннен, А. Арден-Джонс, Р. Илс пришли к выводу, что болезнь «создается» там, где ее до этого не было: осознание хронического риска развития онкологии по-

мещает людей в категорию больных, заставляя их переживать ощущения, сходные с переживанием самой болезни [20].

*Парадокс 2: Генетическое тестирование одновременно производит ощущение контроля над ситуацией и риск.* Это проявляется на нескольких уровнях: а) когда человек узнает, что в семье были случаи рака молочной железы; б) когда человек переходит на новую модель повседневной жизни и постоянно проходит скрининги [20]; в) когда человек решает пройти тест на наличие генетических мутаций и узнает о положительном результате; г) когда человек осознает свою ответственность перед семьей за то, чтобы они тоже прошли этот тест (наиболее остро этот вопрос стоит в отношении детей, в частности ситуации планирования детей); д) когда человек решает на оперативное удаление груди или медикаментозное лечение [15]. Все эти ситуации объединяет то, что, с одной стороны, обретая информацию о предрасположенности к развитию онкологического заболевания, человек получает больший контроль над своей жизнью. Индивид знает об этой вероятности и может предпринимать какие-либо действия для предотвращения заболевания, например, в случае с раком груди это может быть радикальная мастэктомия или лекарства. С другой стороны, приобретая это знание, человек перемещается в группу риска и вынужден принимать на себя ответственность за свое здоровье и дальнейшие действия. У человека в этом случае есть несколько сценариев: обращение к превентивным мерам, мониторинг ситуации или отрицание знания. Эти сценарии вполне могут смешиваться или сменять друг друга. Подробно процесс выбора между этими стратегиями описывает Ш. Хессе-Бибер в книге «В ожидании рака: опыт женщин в генетическом тестировании и принятие медицинских решений относительно рака груди и яичников» [21].

*Парадокс 3: Генетическое тестирование, направленное на улучшение здоровья и жизни населения, создает дискриминацию.* Как показывают исследования, в США тестирование проходят в основном белые женщины из среднего и высшего классов, тогда как другие категории населения могут быть гораздо более предрасположены к развитию рака груди, но при этом не имеют финансовых возможностей для обращения к данным процедурам. Ограничение доступа возникает в связи с высокой стоимостью тестирования, недостаточным информированием и отсутствием превентивных установок в отношении здоровья у целевых групп [21]. М. Каспер и Д. Моррисон полагают, что дискриминация порождается самой возможностью генетического тестирования, что наиболее ярко видно при использовании тестирования на наличие генетических заболеваний в перинатальном периоде [22]. Основываясь на результатах генетического тестирования, родители могут принимать решение о рождении ребенка или об отказе от него, тогда как речь также идет лишь о вероятности развития заболевания [23]. Таким образом, риск, вероятность воспринимаются как свершившийся факт и объективная реальность. Это касается и тестирования на наличие мутаций в генах BRCA1/2. Согласно исследованию Н. Халлоуэл, на основании результатов теста о предрасположенности к развитию онкологии женщины могут самостоятельно ограничивать спектр открытых им возможностей (или воспринимать его ограниченным), основываясь, например, на представлении об ответственности перед семьей [24].

Мы выделили три основных противоречия (парадокса), связанных с возможностью генетического тестирования на предрасположенность к развитию рака

грудь: производство риска болезни, противостояние между чувством контроля и осознанием риска, проявление дискриминации — все это социокультурные факторы, окружающие явление генетического тестирования. Не сам по себе факт генетического тестирования или результат тестирования в виде вероятности производит социальный риск, а социальный риск конструируется в процессе прохождения генетического тестирования, ему приписываются разные смыслы врачами, окружающими, самим пациентом. Генетическое тестирование порождает еще множество парадоксов, которые мы не рассмотрели, данная статья представляет собой лишь краткий экскурс в область генетического тестирования на предрасположенность к онкологии.

## Заключение

Онкологические заболевания серьезны и ставят множество вопросов перед врачами и учеными на протяжении многих лет. Заболеваемость раком растет каждый год, и до сих пор не всегда врачам удается излечивать эту болезнь, особенно на поздних стадиях ее развития. Успехи в области биологии и генетики вносят вклад в переход к превентивной медицине, ориентированной на предотвращение развития болезни вместо ее лечения. На место вычисления статистической вероятности болезни, основанной на учете возраста и сопутствующих заболеваний потенциальных пациентов, приходит понимание риска, связанного с возможностью выявления наследственных форм онкологических заболеваний. Генетическое тестирование, базирующееся на определении генов, ответственных за развитие рака молочной железы, позволяет говорить о вероятности возникновения злокачественной опухоли для каждого конкретного человека. Однако внедрение данной технологии интересует не только представителей здравоохранения, но и социологов, поскольку оно оказывает влияние на повседневную жизнь человека, открывая для него новые возможности и новые риски. В данном случае центральными темами становятся изучение стиля жизни в отношении здоровья, исследования развития и внедрения технологии генетического тестирования в практику медицинской помощи, а также рисков, ограничений и возможностей, которые производятся возможностями данной технологии.

Несмотря на то что развитие науки и генетического тестирования в настоящий момент видится во многом с положительной стороны, исследователи говорят также и о противоречиях, порождаемых самой возможностью генетического тестирования на наличие мутации в генах BRCA1/2. Эти парадоксы, с одной стороны, связаны с производством болезни там, где ее до этого не было, а с другой стороны, с последствиями знания о возможности тестирования и ответственностью, которую накладывает на человека полученный результат.

Тогда как многие зарубежные ученые активно исследуют социальные последствия биомедицинских технологий, в частности генетического тестирования на риски возникновения рака молочной железы, в России этот вопрос изучается в основном с точки зрения медицины и задач управления здоровьем населения. Технология генетического тестирования приобретает все большую популярность в нашей стране, в связи с чем необходим тщательный анализ социальных аспектов генетического тестирования в российском социокультурном контексте.



## Литература

1. Parsons T. The social system. Glencoe, IL: Free Press, 1951. 575 p.
2. Парсонс Т. Пересматривая роли больного и врача // Социология власти. 2016. Т. 28. № 1. С. 233–251.
3. World Health Organization, 2014. URL: [http://www.who.int/cancer/country-profiles/rus\\_ru.pdf?ua=1](http://www.who.int/cancer/country-profiles/rus_ru.pdf?ua=1) (дата обращения: 28.12.2017).
4. Conrad P., Gabe J. Introduction: Sociological perspectives on the new genetics: an overview // *Sociology of Health & Illness*. 1999. Vol. 21, N 5. P. 505–516.
5. Freidson E. Profession of medicine: A study of the sociology of applied knowledge. Chicago: University of Chicago Press, 1988. 440 p.
6. Баранов В. С. Геномика на пути к предиктивной медицине // *Acta Naturae* (русскоязычная версия). 2009. Т. 1, № 3. С. 77–88.
7. Aronowitz R. A. The converged experience of risk and disease // *The Milbank Quarterly*. 2009. Vol. 87, N 2. P. 417–442.
8. Armstrong D. The rise of surveillance medicine // *Sociology of health & illness*. 1995. Vol. 17, N 3. P. 393–404.
9. Aronowitz R. A. Unnatural history: Breast cancer and American society. New York: Cambridge University Press, 2007. 366 p.
10. Dean M. et al. “When information is not enough”: A model for understanding BRCA-positive previvors’ information needs regarding hereditary breast and ovarian cancer risk // *Patient Education and Counseling*. 2017. Vol. 100, N 9. P. 1738–1743.
11. Prior L. Talking about the gene for cancer: a study of lay and professional knowledge of cancer genetics // *Sociology*. 2007. Т. 41, N 6. P. 985–1001.
12. Cockerham W. C. Health Lifestyle Theory and the Convergence of Agency and Structure // *Journal of Health and Social Behavior*. 2005. Vol. 46, N 1. P. 51–67.
13. d’Agincourt-Canning L. Genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer: Responsibility and choice // *Qualitative Health Research*. 2006. Vol. 16, N 1. P. 97–118.
14. Hesse-Biber S. Gender differences in psychosocial and medical outcomes stemming from testing positive for the BRCA1/2 genetic mutation for breast cancer: An explanatory sequential mixed methods study // *Journal of Mixed Methods Research*. 2016. <https://doi.org/10.1177/1558689816655257>.
15. Eccleston A. et al. A Cost-Effectiveness Evaluation of Germline BRCA1 and BRCA2 Testing in UK Women with Ovarian Cancer // *Value in Health*. 2017. Vol. 20, N 4. P. 567–576.
16. Hogarth S., Javitt G., Melzer D. The current landscape for direct-to-consumer genetic testing: legal, ethical, and policy issues // *Annual Review of Genomics and Human Genetics*. 2008. Vol. 9. P. 161–182.
17. Parthasarathy S. Architectures of genetic medicine: comparing genetic testing for breast cancer in the USA and the UK // *Social Studies of Science*. 2005. Vol. 35, N 1. P. 5–40.
18. Singer E., Antonucci T., Van Hoewyk J. Racial and ethnic variations in knowledge and attitudes about genetic testing // *Genetic testing*. 2004. Т. 8, N 1. P. 31–43.
19. Любченко Л. Н., Батенева Е. И., Воротников И. К., Портной С. М., Крохина О. В., Соболевский В. А., Жукова Л. Г., Хайленко В. А., Тюлядин С. А. Наследственный рак молочной железы: генетическая и клиническая гетерогенность, молекулярная диагностика, хирургическая профилактика в группах риска // *Успехи молекулярной онкологии*. 2014. № 2. С. 16–25.
20. Kenen R., Ardern-Jones A., Eeles R. Living with chronic risk: healthy women with a family history of breast/ovarian cancer // *Health, Risk & Society*. 2003. Vol. 5, N 3. P. 315–331.
21. Hesse-Biber S. Waiting for cancer to come: Women’s experiences with genetic testing and medical decision making for breast and ovarian cancer. Michigan: University of Michigan Press, 2014. 226 p.
22. Casper M. J., Morrison D. R. Medical sociology and technology: Critical engagements // *Journal of Health and Social Behavior*. 2010. Vol. 51, N 1. P. 120–132.
23. Akrich M., Pasveer B. Multiplying obstetrics: techniques of surveillance and forms of coordination // *Theoretical medicine and bioethics*. 2000. Vol. 21, N 1. P. 63–83.
24. Hallowell N. Doing the right thing: genetic risk and responsibility // *Sociology of Health & Illness*. 1999. Vol. 21, N 5. P. 597–621.

Статья поступила в редакцию 10 ноября 2017 г.;  
рекомендована в печать 20 ноября 2017 г.

Контактная информация:

Угарова Анастасия Сергеевна — магистр; [uas@gorod.org.ru](mailto:uas@gorod.org.ru)

## Paradoxes of genetic testing for cancer susceptibility: Empowerment and risk

A. S. Ugarova

European University at St. Petersburg,  
6/1 A, Gagarinskaya str., St. Petersburg, 191187, Russian Federation

**For citation:** Ugarova A.S. Paradoxes of genetic testing for cancer susceptibility: Empowerment and risk. *Vestnik of Saint Petersburg University. Sociology*, 2018, vol. 11, issue 1, pp. 94–104. <https://doi.org/10.21638/11701/spbu12.2018.108>

The 21<sup>st</sup> century is recognized as the age of genetics due to significant discoveries that have revolutionized the understanding of the human genome. This turn largely determined the possibilities of modern preventive medicine, including the ability to diagnose the likelihood of disease on the basis of analysis of human genes. For cancer treatment, a serious disease recognized as socially significant, these discoveries provided new resources in the fight against the disease, which, ultimately, should lead to a reduction in morbidity and mortality. However, the emergence of this treatment technology has offered new questions related to ethical, social, economic, cultural and other aspects of genetic testing for cancer susceptibility. The article is devoted to the social aspects of genetic testing for susceptibility to breast cancer (mutations in the BRCA1/2 genes). Readers are offered a brief overview of the existing research areas, and also proposed an analysis of the paradoxes arising due to the development of genetic testing technology.

*Keywords:* empowerment, risk, oncology, genetic testing, cancer susceptibility, breast cancer.

### References

1. Parsons T. *The social system*. Glencoe, IL, Free Press, 1951. 575 p.
2. Parsons T. Peresmatrivaia roli bol'nogo i vracha [The Sick Role and the Role of Physician Reconsidered]. *Sotsiologiya vlasti*, 2016, vol. 28, no. 1, pp. 233–251. (In Russian)
3. World Health Organization, 2014. Available at: [http://www.who.int/cancer/country-profiles/rus\\_ru.pdf?ua=1](http://www.who.int/cancer/country-profiles/rus_ru.pdf?ua=1) (accessed: 28.12.2017).
4. Conrad P., Gabe J. Introduction: Sociological perspectives on the new genetics: an overview. *Sociology of Health & Illness*, 1999, vol. 21, no. 5, pp. 505–516.
5. Freidson E. *Profession of medicine: A study of the sociology of applied knowledge*. Chicago, University of Chicago Press, 1988. 440 p.
6. Baranov V.S. Genomika na puti k prediktivnoi meditsine [Genomics on the path to predictive medicine]. *Acta Naturae*, 2009, vol. 1, no. 3, pp. 77–88. (In Russian)
7. Aronowitz R. A. The converged experience of risk and disease. *The Milbank Quarterly*, 2009, vol. 87, no. 2, p. 417–442.
8. Armstrong D. The rise of surveillance medicine. *Sociology of health & illness*, 1995, vol. 17, no. 3, pp. 393–404.
9. Aronowitz R. A. *Unnatural history: Breast cancer and American society*. New York, Cambridge University Press, 2007. 366 p.
10. Dean M. et al. “When information is not enough”: A model for understanding BRCA-positive previvors’ information needs regarding hereditary breast and ovarian cancer risk. *Patient Education and Counseling*, 2017, vol. 100, no. 9, pp. 1738–1743.
11. Prior L. Talking about the gene for cancer: a study of lay and professional knowledge of cancer genetics. *Sociology*, 2007, vol. 41, no. 6, pp. 985–1001.
12. Cockerham W. C. Health Lifestyle Theory and the Convergence of Agency and Structure. *Journal of Health and Social Behavior*, 2005, vol. 46, no. 1, pp. 51–67.
13. d’Agincourt-Canning L. Genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer: Responsibility and choice. *Qualitative Health Research*, 2006, vol. 16, no. 1, pp. 97–118.
14. Hesse-Biber S. Gender differences in psychosocial and medical outcomes stemming from testing positive for the BRCA1/2 genetic mutation for breast cancer: An explanatory sequential mixed methods study. *Journal of Mixed Methods Research*, 2016. DOI: <https://doi.org/10.1177/1558689816655257>.

15. Eccleston A. et al. A Cost-Effectiveness Evaluation of Germline BRCA1 and BRCA2 Testing in UK Women with Ovarian Cancer. *Value in Health*, 2017, vol. 20, no. 4, pp. 567–576.
16. Hogarth S., Javitt G., Melzer D. The current landscape for direct-to-consumer genetic testing: legal, ethical, and policy issues. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 2008, vol. 9, pp. 161–182.
17. Parthasarathy S. Architectures of genetic medicine: comparing genetic testing for breast cancer in the USA and the UK. *Social Studies of Science*, 2005, vol. 35, no. 1, pp. 5–40.
18. Singer E., Antonucci T., Van Hoewyk J. Racial and ethnic variations in knowledge and attitudes about genetic testing. *Genetic testing*, 2004, vol. 8, no. 1, pp. 31–43.
19. Liubchenko L. N., Bateneva E. I., Vorotnikov I. K., Portnoi S. M., Krokhnina O. V., Sobolevskii V. A., Zhukova L. G., Khailenko V. A., Tiuliandin S. A. Nasledstvennyi rak molochnoi zhelezy: geneticheskaia i klinicheskaia geterogennost', molekuliarnaia diagnostika, khirurgicheskaia profilaktika v gruppakh riska [Hereditary breast cancer: genetic and clinical heterogeneity, molecular diagnostics, surgical prevention in risk groups]. *Uspekhi molekuliarnoi onkologii*, 2014, no. 2, pp. 16–25. (In Russian)
20. Kenen R., Ardern-Jones A., Eeles R. Living with chronic risk: healthy women with a family history of breast/ovarian cancer. *Health, Risk & Society*, 2003, vol. 5, no. 3, pp. 315–331.
21. Hesse-Biber S. *Waiting for cancer to come: Women's experiences with genetic testing and medical decision making for breast and ovarian cancer*. Michigan, University of Michigan Press, 2014. 226 p.
22. Casper M. J., Morrison D. R. Medical sociology and technology: Critical engagements. *Journal of Health and Social Behavior*, 2010, vol. 51, no. 1, pp. 120–132.
23. Akrich M., Pasveer B. Multiplying obstetrics: techniques of surveillance and forms of coordination. *Theoretical medicine and bioethics*, 2000, vol. 21, no. 1, pp. 63–83.
24. Hallowell N. Doing the right thing: genetic risk and responsibility. *Sociology of Health & Illness*, 1999, vol. 21, no. 5, pp. 597–621.

Author's information:

Ugarova Anastasiia S. — MA; uas@gorod.org.ru