

# 精准医学中个体与群体关系的伦理辨析

陶应时<sup>1,2</sup>, 陈巧<sup>2</sup>

1. 湖南大学马克思主义学院, 长沙 410082

2. 南华大学马克思主义学院, 衡阳 421001

**摘要** 精准医学极大地变革了疾病的医治理念与诊疗模式, 给人类带来了前所未有的健康福音。通过分析精准医学中个体和群体之间复杂的互动关联, 发现存在个体患者与患者群体的隐私悖论、个体患者对医疗人员群体的信任缺失、个体医疗人员与医疗人员群体之间的合作竞争并存、个体医疗人员对患者群体的伦理责任加重等一系列新的伦理问题。提出只有契合精准医学的价值理念与实践需求, 在对精准医学中个人与群体的关系进行伦理考量与审视的基础上, 构建兼顾隐私保护与信息共享的“患者共同体”、和谐友好的“医患共同体”以及具有聚合力的“医疗人员共同体”, 同时提高医疗人员的职业道德素养, 才能促进人人参与、人人共享的中国精准医学战略的实现。

**关键词** 精准医学; 个人与群体; 医学伦理

“精准医学”的前身是“个体化医学”, 最初意指医学决策要根据每位患者的个性特征“量身定制”治疗方案<sup>[1]</sup>。2011年, 美国国家科学院首次对“精准医学”概念进行了全面系统的阐述, 指出精准医学是一种将个体、环境与生活习惯差异综合考虑在内的疾病预防与处置的新兴医学手段<sup>[2]</sup>。美国于2015年正式开启“精准医学计划”<sup>[3]</sup>, 随后世界各国纷纷仿效, 争相将精准医学提升为国家发展战略, 由此推动了全球医学格局的革命性变化, 人类开始迈入“精准医学时代”。中国于2016年启动“精准医学研究”国家重点研发计划<sup>[4]</sup>, 以为人民群众提供

更精准、高效的医疗健康服务为目标, 并在理论与实践的互动中取得了一系列的非凡成就<sup>[5]</sup>。

精准医学作为一种由基因组测序技术、生物信息技术与大数据科学汇聚融合的新型医学模式, 大大提高了疾病预防、诊断及治疗的准确性和可靠性, 为增进人类健康福祉带来了重大机遇, 但同时也引发了一系列新的医学伦理难题。目前, 无论是针对知情同意、隐私保护、结果反馈、资源公正等精准医学中具体而现实的伦理问题<sup>[6]</sup>, 还是从宏观上对精准医学伦理构建的总体方向与关键问题的判断把握<sup>[7]</sup>, 国内外学界都已有了丰富的论述和识见。

收稿日期: 2022-03-15; 修回日期: 2022-08-25

基金项目: 湖南省社会科学成果评审委员会一般项目(XSP19YBZ168); 湖南省教育厅优秀青年项目(18B280); 湖南省社会科学成果评审委员会一般项目(XSP20YBZ078)

作者简介: 陶应时, 副教授, 研究方向为马克思主义哲学、生命伦理学, 电子信箱: taoyshi@163.com

引用格式: 陶应时, 陈巧. 精准医学中个体与群体关系的伦理辨析[J]. 科技导报, 2022, 40(18): 63-68; doi: 10.3981/j.issn.1000-7857.2022.18.008

由于精准医学是一个复杂的系统工程,系统中的个体与群体存在复杂交错的伦理关联,而目前的相关研究却鲜有报道。鉴于此,本研究在剖析精准医学中个体和群体之间的利益纠葛及其伦理关联的基础上,力图提出相应的解决策略,以期促进精准医学沿着合乎伦理的方向健康发展。

## 1 个体患者与群体关系的伦理考量

长期以来,医学领域呈现为“非精准”的医疗效应,即大多数常规医疗技术和医疗药物都是为“平均患者”设计的,用药战略和诊疗设计遵循的是“一般患者适用原则”,因而总体上是一种追求“平均治疗”的医学模式,对个体的特殊性关注较少,时常造成无效治疗或医疗资源浪费。精准医学则充分考虑了个体患者的差异性,展现了前所未有的“以患者为中心”的医学理念,个体患者与患者群体及医疗人员群体之间的矛盾由此开始凸显<sup>[8]</sup>。

### 1.1 个体患者与患者群体的隐私悖论

精准医学用信息学的分析手段研究疾病,是一种基于医疗大数据的新型医学范式,其核心理念是将人们对疾病机制的认识与生物医学大数据和信息科学进行整合交叉,对疾病进行精准分类及诊断,为患者提供更具针对性的有效治疗措施。尤为重要的是,精准医学越来越依赖基因大数据解决复杂的人类疾病问题,从基因调控、基因组进化,到如何从癌症的基因组特征预测病人的治疗生存前景等。把基因大数据与个人病史、家族病史、生活环境、收入状况、性别和年龄、个人生理生化指标及动态变化等个人健康数据相结合,则可“量体裁衣”式地指导患者用药,提高用药的精度与准度,减少药物毒副作用,而这正是精准医学理念的具体实践的重要体现。

事实上,基因作为具有遗传效应的DNA片段,也是决定人体健康的内在因素,有着复杂的遗传机制与调控体系,人类正是通过基因的遗传与变异,实现了自身种群的繁衍与发展。由于每个特定的个体都遗传有其父源和母源的基因信息,因而基因信息不仅关涉个体本身,也与其父母、兄弟姐妹,甚

至与整个具有血亲关系的群体密切相关。发生于安徽省白银市著名的“白银连环杀人案”,正是得益于偶然检测到凶手亲属的基因信息才得以侦破<sup>[9]</sup>。可见,大数据技术与基因组测序技术的融合将血亲之间的基因关联推向了前所未有的高度,这是一种划时代的变化,它使共享遗传信息的个体链接为利害相关的群体。一方面,这个群体存在共同的健康利益,当某个群体成员捐赠其基因数据参与生物医学研究时,如果发现某一遗传基因具有可能的致病性,且在初期可以通过医学手段恢复痊愈或是控制发病程度,就能得到更有效、更精准的健康预防和疾病治疗。这样一来,对于有家族病史的个体来说,尤其是直系亲属中有遗传性疾病的,其患同种疾病的潜在风险非常大,如果在没有任何患病症状之前进行基因检测,就可确认罹患该病的风险是否已经临近并做好相应的防治准备,进而惠及携带此类基因型的整个群体,实现群体健康利益的最大化。另一方面,个体患者与患者群体之间存在严重的利益冲突,如前所述,个体的基因信息不仅关涉该个体自身,而且还涉及具有同类基因型的整个群体,因而不可避免地出现隐私保护的困难<sup>[10]</sup>。例如,某一群体成员由于一时疏忽或是出于个人的利益考量等原因公开了自己的基因数据,那么不管这个群体的所有其他成员愿意与否,其基因信息都将被迫随同该成员一同泄露。正是在这一境遇之下,当一个人在决定要不要公开自己的基因信息时,他不仅是在为自己做决定,同样也是在为与他有着相同基因型的群体做决定。而基因信息的泄漏可能导致当事人及其相关群体受到就业、婚恋、教育、保险等方面的歧视或其他不利社会后果,而且这种后果难以克服、消除和修复。例如,在2016年关于朊蛋白病的研究成果发表之前,携带PRNP基因的群体被认为有可能患上致死性的神经退行性疾病,这无异于收到了一份不定时的死亡通知书,不仅对该群体造成巨大的心理压力,随之而来的基因歧视更是严重影响了他们的日常生活<sup>[11]</sup>。

由是观之,精准医学加强了人们对基因与疾病之间的关联研究,促进了基因信息的流动与利用,但也引发了个体患者与患者群体的隐私悖论。如

果没有基因信息的共享,精准医学的实现则无从谈起,如果不破解隐私保护问题,精准医学就会失去公众的支持。而以往针对循证医学建立的相关伦理规范虽然继续有效,但在精准医学的实践语境中,已经很难满足各利益相关方的需求。如要消解精准医学中个体患者与患者群体之间存在的隐私悖论,就需要构建一个健康信息相互关联的“患者共同体”,并在这个“共同体”中找到一个兼具隐私保护与信息共享的平衡点,既可确保个人基因信息及其他健康数据不被泄露,又可通过数据开发推动精准的疾病管理与健康服务。为此,一方面要增强公众的隐私保护意识与责任意识,自觉地保护好自身及相关群体的隐私信息,未经允许不私自公开与他人共享的健康数据;另一方面,中国的精准医学发展虽然进展迅速,但仍处于十分基础的阶段,不论是基础硬件设施、软件系统与核心技术,还是相关的法律制度与伦理规范,对基因隐私的保护措施都不够完善,这也是当前影响中国精准医学健康发展的重要桎梏,亟需构建健全的、符合中国国情的基因隐私保护制度。此外,还应将基因隐私泄露后的社会歧视问题纳入考量范围,通过反基因歧视法禁止雇主在聘用员工及员工在职工作过程中,因基因歧视而拒绝聘用、解聘或不同意提供保险服务,违反者必须受到相应的经济处罚或行政处罚。而对于被迫泄露基因信息的患者,则需要建立事后补偿机制,给予当事人适当的经济物质、医疗服务或其他合理补偿。

## 1.2 个体患者对医疗人员群体的信任缺失

精准医学旨在建立一个以个体患者为中心的数据知识网络共享平台与疾病分类体系<sup>[12]</sup>,为生命医学研究提供有效数据,并最终应用于临床治疗,这种诊疗范式的转换也必将引发医患关系的变革,而其中的医患信任问题将比以往的任何医学模式更为凸显。尤其是在精准医学临床实践中,由于精准医学涉及的是最前沿的医学知识和医学技术,医疗人员难以用简洁易懂的语言阐释治疗的方式、路径与目标,这不仅会造成患者知情同意上的困难,甚至还可能让患者对精准医学模式产生质疑和不信任感。就精准医学中的基因治疗而言,基因毕竟

关乎人类最根本的生命存在,在对它没有深入透彻的了解和理解之前,即便传统的治疗方案和药物效果不太理想,一些患者仍然不会轻易尝试这种触碰人体微观物质本质的治疗方式。究其原因,一是担忧现阶段精准医学技术的不成熟会对人体造成不可弥补的伤害,如基因治疗由于存在“脱靶效应”,不但很难达到期望中的治疗效果,而且其所带来的显在或潜在负面影响人类目前也难以把握<sup>[13]</sup>。二是精准治疗的复杂性可能造成医疗事故责任的界定困难,尽管在精准医学临床治疗中需要患者签署知情同意书,患者的自主权益得到了更为充分的尊重,但这也在无形之中增大了患者自身的责任,一旦出现医疗事故,是由患者自行承担后果还是由医疗人员承担责任就成了难题<sup>[14]</sup>。此外,由于精准医学需要依赖庞大的生物医学数据,需要大规模人群通过贡献其生物样本信息参与到精准医学的研究与应用中。但现实的困境是,由于新兴医学技术具有较高风险和不确定性,普通公众大多持观望态度,加之对精准医学理念的认知有限,难以意识到参与精准医学研究与自身健康、群体健康乃至与整个人类种群健康之间的重要关联。而这些困境的存在导致公众难以大规模地、积极地参与其中,并引发医患之间的信任危机,阻滞精准医学的进步与发展。

正因如此,为促进医患之间的互信与合作,就需要医疗机构或医疗人员通过网站、数字化出版物、微信公众号等媒体平台专题推介精准医学,向包括广大患者在内的普通公众宣讲精准医学的相关知识和基本概念,让精准医学的科普传播成为促进精准医学发展的重要方式。医疗人员作为提升普通公众健康素养的承担者,通过这种临床治疗之外的医患互动,不仅可让患者受益,而且还将有利于患者与医疗人员联结成一个和谐友好的“医患共同体”,患者对医疗人员和精准医疗模式的信任度也会逐步提升,将为精准医学的发展营造良好的社会生态环境。此外,针对精准医学中医疗责任难以界定的问题,管理部门应不断完善精准医学事故处置办法,着手组建囊括精准医学人才和法律人才的医疗事故鉴定小组,对精准医学中出现的医疗事故

作出兼具医学与法律的双重评判,在保护普通公众与患者利益的同时,也维护医疗人员的权益,进而助力精准医学的稳健发展。

## 2 个体医疗人员与群体关系的伦理审视

正如《赫尔辛基宣言》所表述的,医学研究的主要目的是了解疾病的原因、发展和结局,改进预防、诊断和治疗等干预措施,而临床医生的责任则是直接促进和维护患者的健康、幸福和权利<sup>[15]</sup>。但在临床医疗与生物医学研究相互渗透、相互贯通、相互支撑的精准医学语境下,临床医生与医学研究者二者之间的边界区隔日渐消融<sup>[16]</sup>。因此,较之传统意义上的临床医生,精准医学中的医疗人员扩增至包括临床医疗人员和医学研究者们在内的所有医疗从业人员,其个体医疗人员与群体之间的关系正日趋复杂。

### 2.1 个体医疗人员与医疗人员群体之间的合作竞争并存

精准医学不仅将不同的个体患者通过生物医学大数据联结成健康信息相互关联的患者共同体,也将不同的医疗人员联结成具有聚合力的“医疗人员共同体”。医疗人员共同体内部各成员相互支撑、协同合作、充分交换患者信息与治疗经验,最大化地发挥医疗人员共同体的整体力量对患者进行诊断与治疗,不断提高诊断准确度与治疗精度,但同时也引发了医疗人员共同体内部成员的矛盾冲突。一是医疗健康大数据的共享问题<sup>[17]</sup>,在精准医学研究中,海量的生物信息数据、临床数据、环境数据等健康数据分散在各医学研究所和医疗机构,各研究所和各机构之间出于自身利益而形成了彼此封闭的“信息孤岛”,这导致生命医学数据在医疗人员群体之间的流通受阻。为实现健康数据的“共建、共研、共享”,应从国家层面建立医疗健康大数据共享平台,充分发掘已有数据的可用价值,减少不必要的重复研发。医疗人员则应摒弃狭隘的数据属地观念,加强彼此之间的协调合作,积极主动地参与技术交流与学术研讨,共同致力于保护人类的健康

安全与繁荣发展。二是有关基因专利的问题,基因专利不仅涵括基因技术专利,而且还涉及更为重要的人体基因专利权。人体基因专利权一直倍受争议,早在1996年就出现过著名的美国 Myriad Genetics 公司关于 *BRCA1* 和 *BRCA2* 2 个基因的专利之争<sup>[18]</sup>,精准医学的发展与应用将会进一步凸显是否可授予人类基因专利权的问题。中国目前的《专利法》采取的是较为宽松的模式,认定首次提取出的、以前从未被记载过的、且具有产业价值的 DNA 片段或基因是可以被授予专利的客体范围。但是基因专利的存在极有可能引起垄断行为,作为基因专利权人的医疗人员有权依据专利法禁止其他研究机构和医疗人员进行相似或后续研究,这种独占行为可能会延迟需要多种基因联合诊断技术的推广,同时也不利于精准医学的实现;另一方面,基因专利制度设立的初衷在于鼓励生命医学技术创新,用市场竞争来激发科研人员的创新动力与创造潜力,并且已在实践中得到了有效证明<sup>[19]</sup>。由此可见,人类基因专利权制度有利有弊,而在当今世界各国广泛承认并推行人类基因专利制度的情形下,医疗人员尤其是当医学研究者作为专利权人时,其与医学共同体的群体利益该如何平衡更不容忽视。正因如此,政府部门要尽快完善人体基因专利保护的认定标准,健全人体基因专利申请、审查与授予的法律法规,为精准医学研究的创新发展提供制度保障。此外,还需在人体基因技术专利市场和人体基因专利市场方面建立切实有效的市场监管模式,既保障专利制度对基因技术研究与应用促进作用,也防止技术垄断的“恶性发展”对患者利益造成侵害。

### 2.2 个体医疗人员对患者群体的伦理责任加重

对于大多数不具备医学知识和诊断技能的患者群体而言,其对疾病的病理形成与转归机理都不甚了解,对医生的医疗行为与医疗过程也所知无多,患者参与医疗决策的质量低但对医疗效果的期望高。然而,由于疾病的复杂性、精准医学的特殊性和医疗人员医学能力的有限性,在医疗全过程中的任何环节发生的任何差池都可能对病人的健康产生严重的不利后果,而这一后果究竟是疾病本身

还是医疗失误造成的,患者的分辨力与判断力十分有限。所以,从某种意义上来说,患者是把自己的健康命运完全交付到医疗人员手中,医疗人员的伦理责任与职业道德由此显得更为重要,牵动着每一位患者的健康利益。事实上,尽管精准医学引入了科学的、量化的数据系统,但医疗人员基于经验、直觉和对患者生活习性了解之上的主观判断仍十分重要<sup>[20]</sup>。加之精准医学涉及的是基因组学、蛋白质组学、代谢组学、转录组学、生物学大数据等最前沿的现代生命医学技术,医学专业性极强,医疗人员和患者之间的沟通困难,易于使患者出现焦虑感和不安感。此时,医疗人员作为精准医学知识和精准医学技术的掌握者,有责任和义务向患者告知与其病情及其治疗方案相关的医学知识,尽可能地用通俗的语言向患者介绍治疗的相关风险、获益与费用,而不能利用信息优势和医学知识的不对称性侵害患者自主权。也即是说,医疗人员不仅要对患者的治疗方案和隐私安全负责,也要努力保证患者享有充分自主权<sup>[21]</sup>。对涉及患者隐私信息的医疗数据,要规范医疗人员和医学研究者的使用程序和保密制度,数据的获取必须征得伦理审查委员会的同意,并保证其安全与共享。与此同时,精准医学还要求医疗人员综合考量患者的生活方式、生活习惯甚至主观偏好等个体差异<sup>[22]</sup>,这些看似与医疗过程无关紧要的因素,实则会对最终的治疗效果产生不可估量的影响。比如2名同样患有肝脏类疾病的患者,在其他条件都相同的情况下,有饮酒习惯的人和不饮酒的人即使采用同样的治疗方案,服用剂量相同的药物,最终的治疗效果也会大有不同。而在了解患者的生活特征及其他个人因素时需要耗费医疗人员更多的时间与精力,无形之中会大大增加医疗人员的工作负担与工作强度。对此,医疗机构不仅要保证医疗人员能获得与其付出相对应的报酬,更要重视对医疗人员进行职业伦理培训,让每一位医疗人员都秉持对患者负责任的态度,尊重患者生命,遵循医生职业道德规范,进而构建良性互动的医患关系,让精准医学成为既达到精准预防与精准治疗疾病之目的,又体现人文关怀与医学美德的现代医学。

### 3 结论

精准医学的兴起给人类带来了健康福音,也是人类未来医学的发展方向与重要领域。精准医学极大地变革了疾病的医治理念与诊疗模式,个体患者与患者群体及医疗人员群体之间的互动性日益增强,个体医疗人员与医疗人员群体及患者群体之间的关联性逐渐增大,由此引发了一系列复杂的“个体—群体”伦理问题。然而,如果不构建与精准医学的发展与应用相适应的新的伦理规范,就会在一定程度上制约精准医学的发展质量与发展速度。而新的伦理规范的确立需要契合精准医学的价值理念与实践需求,并以此为基对精准医学中个人与群体的关系进行伦理考量与审视,进而构建一个由个人与群体相互勾连、互相交织、彼此互补、相互配合并形成整合力的“有机共同体”。这个“有机共同体”涵括了兼顾隐私保护与信息共享的“患者共同体”、和谐友好的“医患共同体”、具有聚合力的“医疗人员共同体”,同时还需提高医疗人员的职业道德修养。唯有如此,才可消弥精准医学中个人与群体的矛盾冲突与利益纠葛,助力人人参与、人人共享的中国精准医学战略和健康中国目标的实现。

### 参考文献(References)

- [1] 管泽宇, 张大庆, 李维. 从个体化医学、个性化医学到精准医学的概念演变史[J]. 中国科技史杂志, 2017, 38(4): 398-410.
- [2] National Research Council. Toward precision medicine: Building a knowledge network for biomedical[R]. Washington: NRC, 2011.
- [3] Barack O. President Obama's state of the union address—remarks as prepared for delivery[EB/OL]. (2013-02-12)[2021-05-16]. <https://obamawhitehouse.archives.gov/the-press-office/2013/02/12/president-barack-obamas-state-union-address-prepared-delivery>.
- [4] Cyranoski D. China embraces precision medicine on a massive scale[J]. Nature, 2016, 529(7584): 9-10.
- [5] 中华人民共和国国民经济和社会发展第十三个五年规划纲要[EB/OL]. (2016-03-17)[2021-03-19]. [http://www.gov.cn/xinwen/2016-03/17/content\\_5054992.htm](http://www.gov.cn/xinwen/2016-03/17/content_5054992.htm).

- [6] 陶应时, 王国豫. 精准医学伦理: 当代生命伦理研究的新领域[J]. 自然辩证法通讯, 2019, 41(7): 93-99.
- [7] 陶应时, 王国豫. 精准医学伦理构建: 理念、原则与路径[J]. 科学学研究, 2020, 38(6): 961-967.
- [8] 田海平. 大数据时代的健康革命与伦理挑战[J]. 深圳大学学报, 2017, 34(2): 5-16.
- [9] 谈琳. 白银连环杀人案告破凸显科技的力量[N]. 科技日报, 2016-8-30(08).
- [10] Barbara P. Genetic Data and the Law: A critical perspective on privacy protection[J]. *Medical Law Review*, 2012 (2): 291-295.
- [11] Minikel E V, Vallabh S M, Lek M, et al. Quantifying prion disease penetrance using large population control cohorts[J]. *Science Translational Medicine*, 2016, 8 (322): 322ra9.
- [12] Chouchane L, Mamtani R, Dallol A, et al. Personalized medicine: A patient-centered paradigm[J]. *Journal of Translational Medicine*, 2011, 9(1): 1-3.
- [13] Yarden Y, Pines G. The ERBB network: At last, cancer therapy meets systems biology[J]. *Nature Reviews Cancer*, 2012, 12(8): 553-563.
- [14] 曹宪姣, 朱见, 贺青卿. 对医学高新科技伦理争议的思考[J]. *医学与哲学*, 2019, 40(19): 44-48.
- [15] Helsinki W. World medical association declaration of helsinki: Ethical principles for medical research involving human subjects[J]. *Hiv Clinical Trials*, 2000, 2(4): 92-95.
- [16] Largent E A, Joffe S, Miller F G. Can research and care be ethically integrated[J]. *Hastings Center Report*, 2011, 41(4): 37-46.
- [17] 李蕴, 李文斌. 浅析精准医学与健康医疗大数据[J]. *继续医学教育*, 2021, 35(6): 57-59.
- [18] Gold E R, Carbone J. Myriad Genetics: In the eye of the policy storm[J]. *Genetics in Medicine*, 2010, 12(Suppl. 4): 471-472.
- [19] 伊浩然. 人类基因的可专利性及利益平衡问题研究[D]. 唐山: 华北理工大学, 2019.
- [20] Dion-Labrie M, Fortin M C, Hébert M J, et al. The use of personalized medicine for patient selection for renal transplantation: Physicians' views on the clinical and ethical implications[J]. *BMC Medical Ethics*, 2010, 11: 5-14.
- [21] Lunshof J E. Personalized medicine: New perspectives—new ethics?[J]. *Personalized Medicine*, 2006, 3(2): 187-194.
- [22] 邱仁宗, 翟晓梅. 精准医学时代或面临的五大伦理挑战[N]. *健康报*, 2016-12-23(05).

## Ethical analysis of individual and group relationship in precision medicine

TAO Yingshi<sup>1,2</sup>, CHEN Qiao<sup>2</sup>

1. Marxism School of Hunan University, Changsha 410082, China

2. School of Marxism, University of South China, Hengyang 421001, China

**Abstract** Precision medicine has greatly changed the concept of disease treatment and the mode of diagnosis and treatment, bringing unprecedented health benefits to human beings. Due to the complex interaction between individual and group in precision medicine, there arises a series of ethical issues, such as the paradoxes of privacy between individual patients and groups of patients, individual patients' lack of trust towards groups of medical personnel, coexistence of cooperation and competition between individual medical personnel and groups of medical personnel, and individual doctors bearing more and more ethical responsibility on groups of patients. This article argues that only when we agree with the value concept and practical needs of precision medicine, lay a basis of ethical consideration, and review the individual and group relationship in precision medicine, can we construct a "a community of shared future for patients" that strikes a balance between privacy protection and information sharing, a harmonious and friendly "doctor-patient community", a "medical personnel community" with cohesive force, and improve the professional ethics of medical personnel to promote the realization of China's precision medicine strategy that everyone can participate in and share.

**Keywords** precision medical; individuals and groups; medical ethical ●



(责任编辑 徐丽娇)