科学技术与社会·

国际精准医学伦理研究：知识基础与热点前沿

International Research on Precision Medicine Ethics: Knowledge Base and Hot Frontiers

王硕 /WANG Shuo[1]　王珏 /WANG Jue[2]　文侃骁 /WEN Kanxiao[3]

（1. 清华大学社会科学学院，北京，100084；2. 东南大学人文学院，江苏南京，211189；
3. 北京大学医学人文学院，北京，100191）
(1. School of Social Sciences, Tsinghua University, Beijing. 100084; 2. School of Humanities, Southeast University, Nanjing, Jiangsu, 211189; 3. School of Health Humanities, Peking University, Beijing, 100191)

摘　要：随着精准医学的发展与应用，其衍生的伦理问题日益显现，但是国内对精准医学伦理的研究非常有限，对国际精准医学伦理研究进行系统评述有利于为国内研究提供理论借鉴。基于SSCI数据库，运用CiteSpace软件对国际精准医学伦理文献进行知识图谱分析。研究发现：（1）生物医学伦理、大数据医学伦理以及医学管理与政策等学科领域的基础研究共同构成当前国际精准医学伦理研究的知识基础。（2）当前国际精准医学伦理研究的热点前沿主要包括精准医学的科研伦理、分配正义、隐私保护以及公众伦理态度等议题。（3）未来精准医学伦理研究可以从一般到具体挖掘研究对象，从规范到实证探索研究方法，从伦理到管理寻求理论创新。

关键词：精准医学伦理　知识图谱　CiteSpace　大数据

Abstract: With the development and application of precision medicine, its derivative ethical issues have become increasingly apparent. However, domestic research on precision medicine ethics is very limited. A systematic review of international precision medicine ethics research is helpful to provide theoretical references for domestic research. Based on the SSCI database, CiteSpace software is used to analyze the knowledge graph of the international precision medical ethics literature. The research has led to the following conclusions. (1) Basic research in disciplines such as biomedical ethics, big data medical ethics, and medical management and policy together constitutes the knowledge base of the current international precision medicine ethics research. (2) The current hot frontiers of international precision medicine ethics research mainly include topics such as precision medicine's scientific research ethics, distribution justice, privacy protection, and public ethical attitudes. (3) In the future, precision medicine ethics research can explore research objects from general to specific, explore research methods from norms to empirical research, and seek theoretical innovation from ethics to management.

Key Words: Precision medicine ethics; Knowledge graph; CiteSpace; Big data

中图分类号：R-052　　**文献标识码：**A　　DOI: 10.15994/j.1000–0763.2022.07.011

基金项目：国家社科基金重大项目“改革开放40年中国伦理道德数据库建设研究”（项目编号：18ZDA022）。
收稿日期：2021年12月6日
作者简介：王　硕（1999–）男，江苏宿迁人，清华大学社会科学学院博士研究生，研究方向为科技伦理。Email: s–wang21@mails.tsinghua.edu.cn
王　珏（1964–）女，江苏溧阳人，东南大学人文学院教授，研究方向为组织伦理。Email: wj5838@seu.edu.cn
文侃骁（1999–）男，湖南怀化人，北京大学医学人文学院硕士研究生，研究方向为医学伦理。Email: wenkanxiao21@stu.pku.edu.cn

近年来，精准医学在预防与治疗肿瘤、慢性病、心血管病及外科疾病等领域都发挥了重要作用。然而，精准医学的实践也带来知情同意、隐私保护、资源分配等一系列伦理问题。精准医学伦理成为“当代生命伦理研究的新领域”。[1] 当前国内核心期刊上发表的精准医学伦理研究只有十余篇，国内学界对精准医学伦理尚未引起足够的重视。与国内相比，国际学界对精准医学伦理展开了较为充分的讨论。本文基于 Social Science Citation Index（SSCI）数据库中精准医学伦理研究的文献，借助CiteSpace软件对其引用文献和关键词进行知识图谱分析，揭示该领域的知识基础和热点前沿，希望有助于呈现较为清晰完整的国际精准医学伦理的研究图景，为国内学者开展进一步研究提供借鉴与参考。

一、研究方法与文献概况

1. 数据来源与分析方法

本文分析的文献数据取自SSCI数据库，检索词为“精准医学伦理”（precision medicine ethics），时间跨度为2001年至2021年，检索式为ALL=（precision medicine ethics），检索时间为2021年10月26日，共得到147篇文献数据。

本文采用CiteSpace软件绘制国际精准医学伦理的知识图谱，对该领域进行文献计量分析。科学知识可以被概念化和可视化为信息科学中两个基本概念，即知识基础和热点前沿。[2] “热点前沿表示研究方向的最新状态，热点前沿所引用的内容则构成了其知识基础。”[3] CiteSpace软件绘制的关键词共现图谱适合分析热点前沿，文献共被引图谱适合发现这些热点前沿研究的知识基础。

本文对于文献数据的分析主要借助java 8语言环境中运行的CiteSpace 5.8.R3软件，绘制文献共被引图谱和关键词共现图谱。为了使得视图更加清晰整洁，将分析的时间跨度设置为2016–2021年，时间分割为1年，分析单元为每年前10条，利用寻径算法进行剪枝。在图谱形成后，通过LSI、LLR以及MI等三种算法对图谱进行聚类处理。最后，使用模块性（Q值）和平均轮廓值（S值）来检验图谱绘制效果。一般认为，Q>0.3就意味着划分出来的社团结构是显著的。S>0.5就意味着聚类合理，如果S>0.8，则聚类足以令人信服。[2]

2. 国际精准医学伦理研究概况

在SSCI数据库中，以精准医学伦理为主题的文献从2015年开始迅速增多，2016年和2017年均有17篇文献发表，在2020年达到37篇，这说明近年来精准医学伦理研究受到国际学界持续性关注和重视。从地区分布来看，国际精准医学伦理的研究力量主要活跃在北美洲与西欧地区，美国精准医学伦理文献最多，数量高达85篇，占总量的57.8%。从研究机构发文数量来看，北卡罗来纳大学教堂山分校、加州大学、华盛顿大学西雅图分校和哈佛大学等高校是国际精准医学伦理研究的主要力量。美国哥伦比亚大学的李（S. S. J. Lee）和苏黎世联邦理工学院的瓦耶纳（E. Vayena）等学者是当前精准医学伦理研究的关键学者。从发文期刊来看，当前国际精准医学伦理研究主要发表在*BMC Medical Ethics*；*Journal of Law Medicine Ethics*；*BMJ Open*；*Omics: A Journal of Integrative Biology*；*American Journal of Bioethics*以及*Journal of Medical Ethics*等著名的医学伦理学期刊上。

总体而言，当前国际精准医学伦理研究呈现出持续发展的特征，文献发表平稳增长，研究力量主要分布在北美洲与西欧，学科归属逐渐形成并趋于稳定，无论是持续增长的直接发表还是其引用的参考文献大多都发表在著名的医学伦理学期刊上。然而，仍然偏少的研究总量以及不均衡的研究力量分布等表明，精准医学伦理依然是一个亟需深化与拓展的领域。

二、国际精准医学伦理研究的知识基础

精准医学伦理研究涉及多学科的知识基础，了解当前国际精准医学伦理研究主要基于哪些学科或领域的理论资源对于学术共同体开

展针对性的理论对话具有重要参考意义。对国际精准医学伦理研究的知识基础分析，主要通过共被引分析实现。图1是利用CiteSpace 5.8.R3绘制的国际精准医学伦理研究的文献共被引图谱。图中每个节点代表一篇文献，其中节点越大代表该文献被引的次数越多。节点间的连线表示文献之间共被引关系，其粗细表明共被引关系强弱。图谱的Q值为0.86，S值为1，可见文献共被引图谱中各聚类的划分合理且显著。

根据系统算法所提取的自动聚类标签，国际精准医学伦理研究的文献共被引图谱主要分为八个聚类，每个聚类都体现了一类被引文献的方向与特征。通过与文献具体内容的比对，本文将这八个聚类分别定义为：聚类#5精准医学、聚类#10基因研究、聚类#11基因组计划、聚类#1大数据医学伦理、聚类#2人工智能医学伦理、聚类#3医学决策与行为、聚类#8参与者主导医学与聚类#12公共卫生管理。本文将这八个聚类进一步提炼为生物医学伦理、大数据医学伦理以及医学管理与政策三类知识基础。

1. 知识基础1：生物医学伦理

精准医学伦理研究的第一类知识基础是生物医学伦理研究，主要包括基因组计划伦理研究（聚类#10和聚类#11）和跨学科精准医学研究（聚类#5）。

基因组计划是精准医学实践的早期形式，因而基因组计划伦理研究构成了精准医学伦理研究的重要知识基础。大部分有关基因组计划伦理研究都涉及了结果反馈的问题。比如，贾维克（G. P. Jarvik）等学者认为，基因组计划研究面临着基因组结果反馈内容与形式的难题。[4] 费舍（C. B. Fisher）等学者指出，基因组计划带来向参与者隐瞒或披露个人遗传信息的伦理困境。[5] 帕特纳德（A. F. Patenaude）等学者指出，披露的基因信息引发了人们对于未来（尤其是生育问题）的担忧。[6] 克诺普斯（B. M. Knoppers）总结了基因组计划结果反馈的国际立法和政策的概况，并提出了一系列反馈结果的方法。[7] 除此以外，哈根（N. Hagen）等学者指出，要以民主方式考虑基因组计划的伦理问题，包括科学和公众参与等。[8]

随着精准医学概念的提出与早期政策的推进，不同学科的学者对精准医学的核心关切、技术支持、发展现状与问题以及相应对策展开了跨学科讨论。这些跨学科讨论也构成了

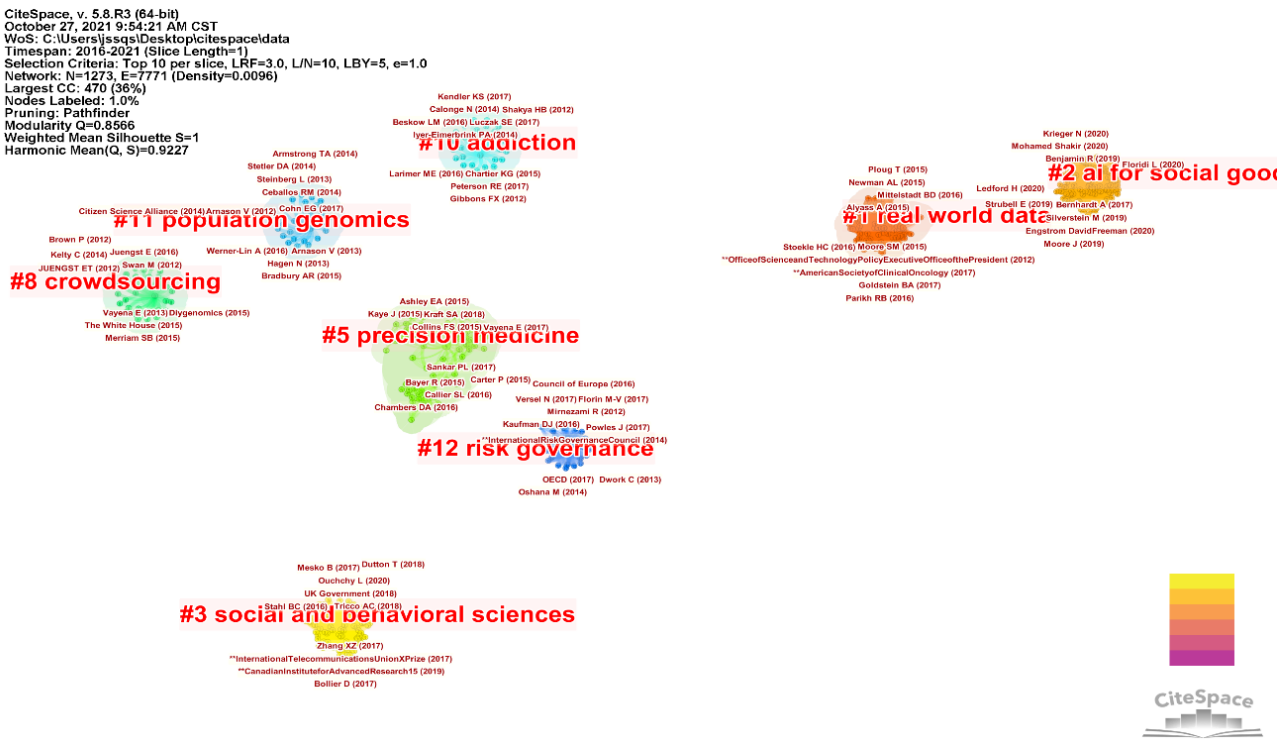

图1 国际精准医学伦理研究的文献共被引图谱

精准医学伦理研究的重要基础。柯林斯（F. S. Collins）等学者认为，精准医学主要有两个主要核心关切，近期主要关注癌症，而其长期目标是产生适用于整个公共健康知识，以便更好地评估疾病风险、了解疾病机制并预测更多疾病的最佳治疗方法。[9] 库瑞（M. J. Khoury）等学者则更强调精准医学的预防性，认为精准医学是多学科的结合，将重点从治疗转向预防使公共卫生监测现代化。[10] 然而，也有很多研究对精准医学提出质疑，表达对精准医学地区发展不平衡、生物样本库商业用途、基因组测序的法律问题和公众信任等问题的担忧。[11]–[14]

2. 知识基础2：大数据医学伦理

精准医学伦理研究的第二类知识基础是大数据医学伦理研究，主要包括大数据医学伦理研究（聚类#1）和人工智能医学伦理研究（聚类#2）。无论是大数据本身还是基于大数据的人工智能技术，都是精准医学的核心技术。因此，大数据医学伦理研究也是精准医学伦理研究的关键知识基础。

大数据医学伦理研究更强调“大数据”本身为医学实践带来的伦理问题。一部分研究专注于发现问题，探索与评估数据结构、标准化、存储和传输等数据问题以及知情同意、隐私保护、所有权、“大数据鸿沟”等伦理问题。[15],[16] 还有一部分研究专注于解决问题，聚焦大数据医学伦理挑战的解决方案与算法设计。比如瓦耶纳（E. Vayena）等学者提出明确数据可移植性权利、建立知情同意的新机制以及允许参与式治理三种方法可以加强个体对数据的控制。[17] 李（Y. Li）等学者开发了两种基于分布式集成策略的自适应隐私保护算法，旨在准确地学习数据分布而又不会泄露和共享患者的敏感数据，从而保护患者隐私。[18]

人工智能医学伦理则在运用大数据的基础上更强调具体的应用场景。有的研究认为，人工智能可以帮助促进医学转型，从专家的症状治疗到代际维护和增强个人、社区甚至人口水平的健康。[19] 然而，很多研究指出人工智能在不同场景的医学实践中可能存在的偏见与不足。比如，欧博迈尔（Z. Obermeyer）等学者发现美国医疗保健系统中种族偏见的证据，被人工智能判定为相同风险水平的黑人患者比白人患者病情更重。[20] 凯斯（C. Cath）等学者对白宫、欧洲议会和英国下议院分别发布的关于人工智能愿景进行了比较评估，发现这些报告都并没有提供总体政治愿景和长期战略。[21] 弗洛里迪（L. Floridi）等学者则评估了人工智能的核心机遇和风险，提供20条具体建议，包括评估、开发、激励和支持人工智能发展等。[22]

3. 知识基础3：医学管理与政策

精准医学伦理研究的第三类知识基础是医学管理与政策研究，主要包括医学决策与行为研究（聚类#3）、参与者主导医学模式研究（聚类#8）和公共卫生管理研究（聚类#12）。这一类研究多以行为学、管理学、政策科学等应用性社会科学作为理论基础，聚焦医学决策、个体行为、医患关系以及卫生管理政策等，因而也成为精准医学伦理研究的重要知识基础。

医学决策与行为研究主要可以分为两个方向。第一个方向讨论技术如何有助于医学决策，比如利用社交媒体数据结合自然语言处理和机器学习等相关技术解决人口水平心理健康监测问题。[23] 第二个方向讨论技术的不当使用可能为医学决策带来的影响，比如患者自愿在线披露和持续跟踪带来的模糊性问题。[24]

参与者主导的医学模式是近年来医学管理理论与实践的新动向。近年来，参与者主导（PLR）成为不同于传统的研究者主导（ILR）的新型医学研究范式。参与者主导从个体数据中获取关键信息。比如，在线社区PatientsLikeMe的患者发起和实施锂对肌萎缩侧索硬化症患者影响研究。患者数据的自我报告与高度依赖参与式方法的新型研究模式的出现，意味着“民主化知识”的形成。[25] 有学者指出，通过这种新型医学管理模式，可以更快地收集数据，从而加快科学发现的过程。[26] 再比如，有研究指出人们可以主动将他们的唾液样本发送给一家基于互联网的公司，以发现有关他们自己的基因信息。[27] 瓦耶纳（E. Vayena）等学者指出，参与者主导与研究者主导两种不同的研究范式的比较揭示了与道德监

督潜在相关的六个领域，即制度化、国家认可和支持、激励结构、开放性、自下而上的方法和自我实验。[28]

公共卫生管理的核心是信任。纪德曼（W. Gidman）等学者指出，目前英国旨在实施一系列药剂师主导服务的举措，因缺乏公众信任而受到破坏。[29]桑卡（P. L. Sankar）等学者则讨论了美国精准医学计划的三大治理难题，即队列多样性和健康差异、参与者参与以及隐私和安全。[30]卡夫（S. A Kraft）等学者指出，研究机构要考虑与患者建立长期的信任关系，将患者价值观和期望纳入监督和治理结构。[31]普拉特（J. Platt）等学者则指出，医学政策制定者应该让多元化的公众参与共同决策。[32]

三、国际精准医学伦理研究的热点前沿

当前国际精准医学伦理研究已经初步分化出不同的研究方向，了解国际精准医学伦理研究的热点前沿，感知国际学界围绕精准医学伦理展开了哪些方向的研究，对于未来国内开展有关研究具有重要的借鉴意义。对国际精准医学伦理研究的热点前沿分析，主要通过关键词共现分析实现。图2是精准医学伦理研究的关键词共现图谱。图谱的Q值为0.69，S值为0.86，可见各聚类的划分合理且显著。

根据系统算法所提取的自动聚类标签，国际精准医学伦理研究的关键词共现图谱主要分为六个聚类，每个聚类都体现了当前国际精准医学伦理研究的一个方向与热点前沿。通过与文献具体内容的比对，将这六个聚类分别定义为：聚类#0精准医学的科研伦理研究、聚类#2精准医学的分配正义研究、聚类#1#3#5精准医学的隐私保护以及聚类#4公众对精准医学的基本认知与参与动机研究。前三类大多采用规范研究的路径，结合生物医学伦理、大数据医学伦理与医学管理理论进行演绎与思辨分析。聚类#4则主要采用实证研究路径对精准医学涉及的公众伦理态度进行分析。接下来将详细探析各类热点前沿的主要内容。

1. 热点前沿1：精准医学的科研伦理研究

精准医学本质上是一种创新型医学科研模式，因而科研伦理与负责任创新研究成为当前精准医学伦理研究的第一类热点前沿。这一类研究将精准医学研究视为一项创新活动，分析这种创新活动本身的责任伦理，而不是直接讨

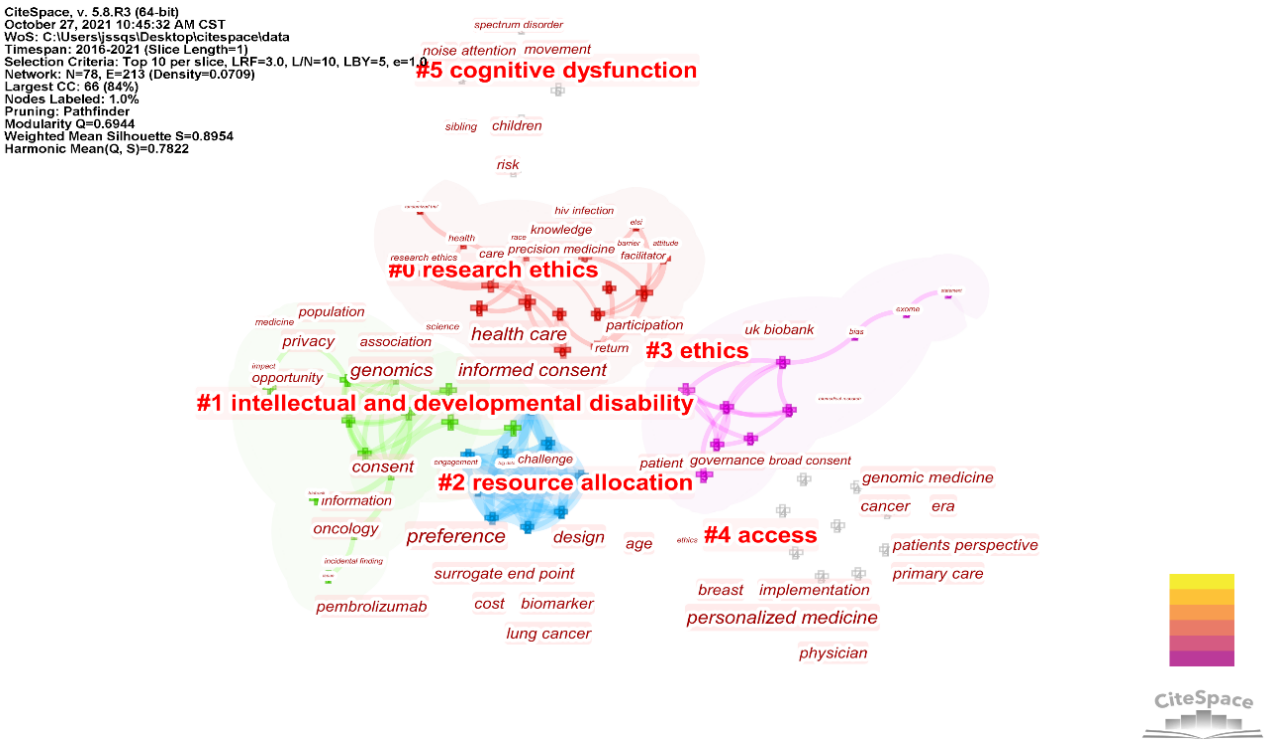

图2 国际精准医学伦理研究的关键词共现图谱

论其对个体的具体影响。不少研究认为，精准医学实现了责任伦理权属的创新。塔特尔（K. R. Tuttle）等学者对肾脏精确医学项目（KPMP）进行多站点研究，发现这个项目程序的责任伦理体现在知情同意程序、无过失伤害保险范围、道德声明、结果报告计划等研究环节。[33]特纳（J. H. Turner）则借助制药行业的临床试验中以患者为中心的案例，指出在大量人群中收集现实世界数据，可以提供成本效益高、持续的生存和生活质量临床益处的现实经验证据，同时保持患者和医生之间的道德契约。[34]

然而，也有部分研究表达对精准医学科研伦理的担忧。埃德曼（A. Erdmann）等学者通过研究分析发现，精确医学带来的常见科研伦理风险包括缺乏测试的准确性和治疗效果的证据、对患者的了解有限、滥用数据、种族歧视等。[35]费舍尔（T. Fischer）等指出精准医疗科研伦理的三个挑战，即临床决策的认识论挑战、大数据评分系统以及偶然和次要发现的风险。[36]奥兹德米尔（V. Ozdemir）认为，全球化和知识动员是目前影响精准医学稳健和负责任创新的双重挑战。[37]

还有一部分研究对精准医学创新的科学性提出质疑。于（J. H. Yu）等学者认为，使用参与者移动设备数据的生物医学研究在很大程度上借鉴了“公民科学”运动的精神，最终取决于拥有和使用移动设备的个人，但其倾向于对个人自主性和权力的赞美，而忽略了其对参与者所属社区或团体的影响。[38]施热邦斯卡（K. Strzebonska）等学者也指出，过度使用“个性化医疗”“精准医疗”等概念可能会产生误导，导致个人相信精准医学研究方案是为了满足参与者的个人健康相关需求。[39]针对科学性的质疑，卜拉希姆（A. Blasimme）等学者借鉴提出了一个尊重自主代理人的原则，强调道德上的自我决定的价值来公正地对待道德多元化，认为必须调整既定的精准医学研究伦理框架，更加关注参与者对分享基因型和健康记录的态度。[40]斯雷（J. Sleigh）等学者则认为，针对研究人员和医疗专业人员的道德准则往往很复杂，对于没有足够的立法、研究和数据处理实践背景知识的人来说可能很难理解。他们开发了一个工具，允许用户通过交互式可视化探索数据共享的伦理框架，使有关科研伦理政策文件更容易理解，在实践中更适用。[41]

2. 热点前沿2：精准医学的分配正义研究

精准医学具有较强的个性化医学特征，高昂的个体成本与公共卫生成本之间、优势群体与弱势群体之间都存在潜在的不平等。因而，精准医学中的分配正义问题成为当前精准医学伦理研究的第二类热点前沿。

大多数研究对精准医学实践过程中存在的潜在不平等类型进行了深入分析。罗斯坦（M. A. Rothstein）指出，极其昂贵的新的治疗方式，往往每年花费10万美元或更多，只提供给有限比例的美国人。然而，精准医学不受限制地获得纳税人支持，仿佛并没有解决医疗不平等的问题。[42]吉纳维芙（L. D. Genevieve）等学者则认为，精准医学带来了加剧种族之间医疗不平等的风险，他们分析了结构性种族主义可能影响精准医学中的三个节点：在少数族裔群体中收集有偏见的健康数据、整合少数族裔群体的有偏见的健康数据以及对少数族裔群体精准医学倡议的成果的影响。[43]李（S. S. J. Lee）则根据“礼物”的人类学框架，认为参与精确医学与个体的社会关系及其对群体的道德义务密不可分，从“礼物”交换的视角重新定义生物样本和数据收集，强调社会互惠和责任的道德承诺问题。[44]

然而，通往分配正义的道路并不简单。比尔基（G. A. Bilkey）等学者认为，基于安全、疗效和效率的医疗资金分配的历史方法，在关注病理个体化变化的医疗服务模式中受到挑战。[45]医疗资源的公正分配的要求比纯粹的成本效益分析所允许的要复杂得多。[46]皮科利（G. B. Piccoli）等学者则认为伦理冲突存在于临床“有益、无害”的优势和“公正”（治疗的经济影响）之间的平衡，在以人为本的医学背景下，自主性、有益性和无害性应该比经济正义更有分量。[47]

3. 热点前沿3：精准医学的隐私保护研究

精准医学与个体数据紧密相关，数据通过

生物库、生物信息学平台和基因组学平台等连接病人和医生，[48]从采集到使用都存在着一定泄露与滥用风险。有学者甚至指出，隐私和保密性是精准医学实践中最具伦理挑战性的问题之一。[49]因此，隐私保护成为精准医学伦理研究的第三类热点前沿。

部分研究探讨了精准医学中“数据”的来源以及可能泄露的情境，指出精准医学所利用的信息来源包括生活、环境、社交媒体、医疗记录和医疗保险索赔，并指出这些数据的泄露会影响个人生活，包括欺凌、高额保险费和因病史而失业。[50]萨巴泰罗（M. Sabatello）等人讨论了学生的行为和精神基因资料泄露可能会导致对个人、家庭和社区不利的意外后果。[51]

大部分研究探究如何在精准医学高效研究与个体隐私保护间取得平衡。卡斯珀鲍尔（T. J. Kasperbauer）认为，必须采取混淆健康数据、惩罚对健康数据的滥用以及提高透明度等三种保护策略。[52]塔帕（C. Thapa）探究了适用于精确健康数据计算的安全和隐私保护的机器学习方法及其在相关健康项目中的应用，通过一个概念系统模型说明了精确健康数据安全和隐私的最佳可用技术。阿布贾德（E. Aboujaoude）认为，要通过回顾对隐私功能的实证研究，呼吁采取立法、教育和研究措施，重新调整个人与“大数据”之间的平衡。[53]

4. 热点前沿4：精准医学的伦理态度研究

精准医学的目标是惠及大众与促进公共健康福利。因此，精准医学所涉及的伦理关系具有覆盖面广、建构难度大等复杂特征。为此，公众对精准医学的伦理态度在很大程度上将影响精准医学伦理关系的建构与制度的创建。为此，很多研究通过实证调查的方式，分析公众对精准医学的基本认知以及他们参与精准医学项目计划的动机与态度。

一部分实证研究旨在描述公众对精准医学或者基因检测的基本认知状况。一项来自于中国大连868人的社区调查发现，67%的社区成员知道基因检测，45%的人对其有积极的看法，只有4%的人使用基因检测。其中，社会地位低下的人更有可能对基因检测的认知较少，更有可能对它持否定态度。[54]2016年至2017年间，威廉姆斯（J. R. Williams）等学者在佛罗里达州和田纳西州的三个初级保健诊所开展问卷调查，样本包括252名参与者，研究发现不到四分之一的参与者表示熟悉精准医学这个词。[55]默达德（L. Merdad）等学者收集与分析了597份来自医学生的问卷，发现只有大约44%和27%的医学生知道“人类基因组计划”和“生物库”这两个术语，他们的精准医学知识明显缺乏。[56]还有一些研究探究了公众对精准医学其他问题的态度与认知。西斯克（B. A. Sisk）等学者通过样本量为804的问卷调查父母对人工智能驱动的技术在他们孩子的精准医疗中的开放性和关注度，研究发现“质量、便利性、成本、对技术的信心以及对卫生信息系统的信任等五个因素显著地正向预测父母的开放性程度”。[57]

另一部分实证研究旨在描述公众参与精准医学计划的动机与态度。奇玛（A. W. Cheema）等学者通过半结构式访谈探究拉丁美洲公众参与基因组测序的动机，发现参与者认为基因组筛查的好处不仅关系到他们的个人健康，而且关系到他们的家庭和社区的健康。参与者往往对基因组筛查没有什么顾虑，比如隐私的潜在丧失、基因组信息的滥用以及获得令人沮丧结果的可能性等。[58]然而，相似的研究问题在新加坡确得到了不同的实证回答。来实（T. Lysaght）等学者通过开展7组共涉及62名受访者的焦点访谈，探究新加坡人对共享健康数据用于精准医学的伦理担忧，发现参与者意识到了与研究数据共享相关的固有风险，有条件地支持数据共享，包括基因组序列数据和电子医疗记录中的信息，而支持的条件是认为研究的社会价值和适当的去身份化和数据安全程序。[59]

四、研究结论与前沿展望

1. 研究结论

本文基于SSCI数据库中精准医学伦理文献，借助CiteSpace软件绘制知识图谱，剖析了当前国际精准医学伦理的研究概况、知识基础

与热点前沿，得到以下三个主要结论（见图3）。

首先，当前国际精准医学伦理文献发表量平稳增长，研究力量主要分布在北美洲与西欧。医药学、生命伦理学、法学等学科都对精准医学伦理有所讨论。然而，当前精准医学伦理研究力量并不均衡，尤其是中国较为缺乏对其展开学理层面的探讨，精准医学伦理在国内依然是一个亟需拓展与深化的领域。

其次，生物医学伦理、大数据医学伦理以及医学管理与政策等学科或领域的基础研究共同构成当前国际精准医学伦理研究的知识基础。未来精准医学伦理研究可能需要借鉴包括政治学、经济学、社会学、公共政策学在内的等更多学科理论，通过拓展研究的知识基础寻找更广阔的理论创新空间。

最后，当前国际精准医学伦理研究通过规范或实证的研究路径，对精准医学的科研伦理、分配正义、隐私保护以及公众伦理态度等进行了深入探讨。前几年国际精准医学伦理研究主要聚焦精准医学的科研伦理与负责任创新等，而最近的研究方向逐渐转为具体伦理议题，比如资源分配中的正义与平等问题、隐私保护问题以及失能失智群体伦理关怀问题等。

2. 未来研究展望

当前国际学界对精准医学伦理进行了广泛的讨论，对现实实践中出现的伦理问题也进行了理论上的回应，并取得了一定的成果。然而，精准医学伦理研究依然存在很多亟需研究与解决的问题，这些问题也许可以作为国内学术共同体未来研究的方向。

首先，从一般到具体挖掘研究对象。目前国内学界对精准医学伦理的研究基本都是从一般意义上进行全面分析，讨论伦理原则与培育、公正性挑战、知情同意与隐私保护以及监管政策法规等问题。[60]-[63]而国外学界已经出现较多精准医学具体应用场景下的伦理问题研究。比如，很多学者研究了肿瘤、慢性病及精神疾病等精准医学实践中的具体伦理难题。未来精准医学伦理研究不仅要从宏观上讨论一般性的伦理难题和伦理准则，还要挖掘更多具体的研究对象，深入探讨不同精准医学实践中的伦理问题与伦理建设方案。从技术层面来看，未来研究需要挖掘基因组学、表观遗传学、转录组学、蛋白质组学、代谢组学、微生物组学、大数据与新技术和精准医学的不同程度融合，[64]分别探究其带来的伦理问题。尤其是对于大数据精准医学的伦理问题，需要从临床大数据、预防大数据、组学大数据等数据类型的挖掘、融合与利用等不同角度进行深入分析。[65]

其次，从规范到实证探索研究方法。目前国内精准医学伦理研究还以规范分析为主，而在国际学界已经出现相当比例的精准医学伦理实证研究，不再简单地通过纯粹的学理解释建立精准医学伦理的原则或理论。未来精准医学伦理研究的一大方向是通过问卷调查、半结构访谈、政策比较分析等实证方法深入揭示精准

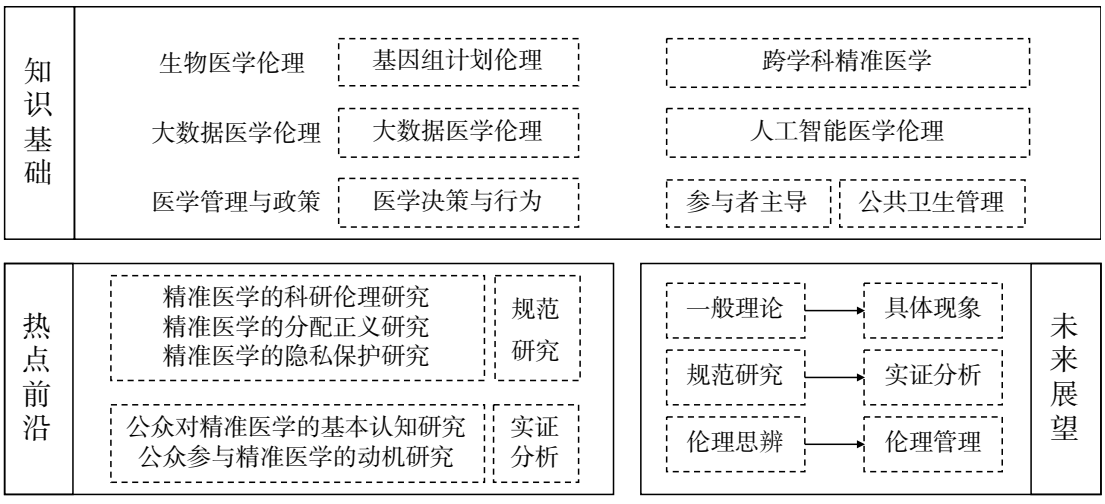

图3 国际精准医学伦理研究的知识基础、热点前沿与未来展望

医学伦理实践中真实存在或潜在的伦理博弈与矛盾的现象，紧密联系我国医药卫生界的伦理道德实际，注重调查研究精准医学实践中产生的新的伦理道德问题，[66]尤其是挖掘个体对精准医疗的认知与态度、支持与底线以及对未来的普遍期待等，[67]寻求精准医学伦理的“外在证成”，[68]为精准医学实践与政府制定有关公共卫生政策提供有效的理论依据。

最后，从伦理到管理寻求理论创新。价值选择必须体现在制度安排和政策设计中。[69]对于精准医学伦理的讨论不能止于功利主义、义务论以及美德伦理学等理论层面的探讨，而要对现实精准医学伦理审查制度与管理体系具有指导意义。目前国内学界对这此研究较少，国外精准医学伦理研究已经初步涉及了隐私分布式算法保护、知情同意原则的“与时俱进”创新等有关伦理管理与伦理建设构想。未来需要加强对伦理管理体系与制度创建的研究，探索以“伦理审查”为核心的精准医学伦理治理模式，[70]通过精准医学伦理管理理论的创新推进“不伤害原则”、有利原则、公正原则和自主性原则等基本伦理规范生根落地。[71]如何加强精准医学伦理审查委员会的建构以及保障其职能履行？如何通过制度创建与政策调适保障精准医学实践中各类伦理主体的权益？这些都成为未来研究的可能方向，也将有助于精准医学伦理理论的不断发展与精准医学实践的行稳致远。

［参 考 文 献］

[1] 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.

[2] 陈悦、陈超美、刘则渊、胡志刚、王贤文. CiteSpace知识图谱的方法论功能 [J]. 科学学研究, 2015, 33（2）: 242–253.

[3] Chen, C. M. 'CiteSpace II: Detecting and Visualizing Emerging Trends and Transient Patterns in Scientific Literature'[J]. *Journal of the American Society for Information Science & Technology*, 2006, 57(3): 359–377.

[4] Jarvik, G. P., Amendola, L. M., Berg, J. S., et al. 'Return of Genomic Results to Research Participants: The Floor, the Ceiling, and the Choices In Between'[J]. *American Journal of Human Genetics*, 2014, 94(6): 818–826.

[5] Fisher, C. B., McCarthy, E. L. H. 'Ethics in Prevention Science Involving Genetic Testing'[J]. *Prevention Science*, 2013, 14(3): 310–318.

[6] Patenaude, A. F., Tung, N., Ryan, P. D., et al. 'Young Adult Daughters of BRCA1/2 Positive Mothers: What Do They Know About Hereditary Cancer and How Much Do They Worry?'[J]. *Psycho-Oncology*, 2013, 22(9): 2024–2031.

[7] Knoppers, B. M., Zawati, M. N. H., Senecal, K. 'Return of Genetic Testing Results in the Era of Whole–Genome Sequencing'[J]. *Nature Reviews Genetics*, 2015, 16(9): 553–559.

[8] Hagen, N., Hedlund, M., Lundin, S., et al. 'Genetics and Democracy–What Is the Issue?'[J]. *Journal of Community Genetics*, 2013, 4(2): 181–188.

[9] Collins, F. S., Varmus, H. 'A New Initiative on Precision Medicine'[J]. *New England Journal of Medicine*, 2015, 372(9): 793–795.

[10] Khoury, M. J., Iademarco, M. F., Riley, W. T. 'Precision Public Health for the Era of Precision Medicine'[J]. *American Journal of Preventive Medicine*, 2016, 50(3): 398–401.

[11] Popejoy, A. B., Fullerton, S. M. 'Genomics Is Failing on Diversity'[J]. *Nature*, 2016, 538(7624): 161–164.

[12] Steinsbekk, K. S., Ursin, L. O., Skolbekken, J. A., et al. 'We're Not In It For the Money–lay People's Moral Intuitions on Commercial Use of 'Their' Biobank'[J]. *Medicine Health Care and Philosophy*, 2013, 16(2): 151–162.

[13] Knoppers, B. M., Senecal, K., Borry, P., et al. 'Whole–Genome Sequencing in Newborn Screening Programs'[J]. *Science Translational Medicine*, 2014, 6(229): 229cm2.

[14] Kaye, J., Curren, L., Anderson, N., et al. 'From Patients to Partners: Participant–centric Initiatives in Biomedical Research'[J]. *Nature Reviews Genetics*, 2012, 13(5): 371–376.

[15] Kruse, C. S., Goswamy, R., Raval, Y., et al. 'Challenges and Opportunities of Big Data in Health Care: A Systematic Review'[J]. *JMIR Medical Informatics*, 2016, 4(4): e38.

[16] Mittelstadt, B. D., Floridi, L. 'The Ethics of Big Data: Current and Foreseeable Issues in Biomedical Contexts'[J]. *Science and Engineering Ethics*, 2016, 22(2): 303–341.

[17] Vayena, E., Blasimme, A. 'Biomedical Big Data: New Models of Control Over Access, Use and Governance'[J]. *Journal of Bioethical Inquiry*, 2017, 14(4): 501–513.

[18] Li, Y., Bai, C., Reddy, C. K. 'A Distributed Ensemble

Approach For Mining Healthcare Data Under Privacy Constraints'[J]. *Information Sciences*, 2016, 330: 245–259.

[19] Garvey, C. 'Interview with Colin Garvey, Rensselaer Polytechnic Institute. Artificial Intelligence and Systems Medicine Convergence'[J]. *OMICS-A Journal of Integrative Biology*, 2018, 22(2): 130–132.

[20] Obermeyer, Z., Powers, B., Vogeli, C., et al. 'Dissecting Racial Bias in An Algorithm Used to Manage the Health of Populations'[J]. *Science*, 2019, 366(6464): 447.

[21] Cath, C., Wachter, S., Mittelstadt, B., et al. 'Artificial Intelligence and the ‘‘Good Society’’: The US, EU, and UK Approach'[J]. *Science and Engineering Ethics*, 2018, 24(2): 505–528.

[22] Floridi, L., Cowls, J , Beltrametti, M., et al. 'AI4People–An Ethical Framework for a Good AI Society: Opportunities, Risks, Principles, and Recommendations'[J]. *Minds and Machines*, 2018, 28(4): 689–707.

[23] Conway, M., O’Connor, D. 'Social Media, Big Data, and Mental Health: Current Advances and Ethical Implications'[J]. *Current Opinion in Psychology*, 2016, 9: 77–82.

[24] Monteith, S., Glenn, T. 'Automated Decision–Making and Big Data: Concerns for People With Mental Illness'[J]. *Current Psychiatry Reports*, 2016, 18(12): 112.

[25] Wyatt, S., Bier, J., Harris, A., et al. 'Participatory Knowledge Production 2.0: Critical Views and Experiences'[J]. *Information Communication & Society*, 2013, 16(2): 153–159.

[26] Vayena, E., Tasioulas, J. 'The Ethics of Participant–led Liomedical Research'[J]. *Nature Biotechnology*, 2013, 31(9): 786–787.

[27] Harris, A., Wyatt, S., Kelly, S. E. 'How Consumers of Online Genetic Testing Services Participate in Research'[J]. *Information Communication & Society*, 2013, 16(2): 236–257.

[28] Vayena, E., Tasioulas, J. 'Adapting Standards: Ethical Oversight of Participant–Led Health Research'[J]. *PLoS Medicine*, 2013, 10(3): e1001402.

[29] Gidman, W., Ward, P., McGregor, L. 'Understanding Public Trust in Services Provided by Community Pharmacists Relative to Those Provided by General Practitioners: A Qualitative Study'[J]. *BMJ Open*, 2012, 2(3): e000939.

[30] Sankar, P. L., Parker, L. S. 'The Precision Medicine Initiative’s All of Us Research Program: An Agenda for Research on Its Ethical, Legal, and Social Issues'[J]. *Genetics in Medicine*, 2017, 19(7): 743–750.

[31] Kraft, S. A., Cho, M. K., Gillespie, K., et al. 'Beyond Consent: Building Trusting Relationships With Diverse Populations in Precision Medicine Research'[J]. *American Journal of Bioethics*, 2018, 18(4): 3–20.

[32] Platt, J., Kardia, S. 'Public Trust in Health Information Sharing: Implications for Biobanking and Electronic Health Record Systems'[J]. *Journal of Personalized Medicine*, 2015, 5(1): 3–21.

[33] Tuttle, K. R., Knight, R., Appelbaum, P. S., et al. 'Integrating Patient Priorities with Science by Community Engagement in the Kidney Precision Medicine Project'[J]. *Clinical Journal of the American Society of Nephrology*, 2021, 16(4): 660–668.

[34] Turner, J. H. 'Ethics of Pharma Clinical Trials in the Era of Precision Oncology'[J]. *Cancer Biotherapy and Radiopharmaceuticals*, 2021, 36(1): 1–9.

[35] Erdmann, A., Rehmann–Sutter, C., Bozzaro, C. 'Patients’ and Professionals’ Views Related to Ethical Issues in Precision Medicine: A Mixed Research Synthesis'[J]. *BMC Medical Ethics*, 2021, 22(1): 1–18.

[36] Fischer, T., Brothers, K. B,. Erdmann, P., et al. 'Clinical Decision–making and Secondary Findings in Systems Medicine'[J]. *BMC Medical Ethics*, 2016, 17: 32.

[37] Ozdemir, V. 'Precision Medicine Goes Global: How to Get It Right? Four Ways to Mobilize Scientific Knowledge'[J]. *OMICS-A Journal of Integrative Biology*, 2018, 22(8): 539–543.

[38] Yu, H., Juengst, E. 'Do Groups Have Moral Standing in Unregulated mHealth Research?'[J]. *Journal of Law Medicine & Ethics*, 2020, 48(1): 122–128.

[39] Strzebonska, K., Waligora, M. 'Umbrella and Basket Trials in Oncology: Ethical Challenges'[J]. *BMC Medical Ethics*, 2019, 20(1): 58.

[40] Blasimme, A., Vayena, E. 'Becoming Partners, Retaining Autonomy: Ethical Considerations on the Development of Precision Medicine'[J]. *BMC Medical Ethics*, 2016, 17: 67.

[41] Sleigh, J., Schneider, M., Amann, J., et al. 'Visualizing an Ethics Framework: A Method to Create Interactive Knowledge Visualizations From Health Policy Documents'[J]. *Journal of Medical Internet Research*, 2020, 22(1): e16249.

[42] Rothstein, M. A. 'Some Lingering Concerns About the Precision Medicine Initiative: Currents in Contemporary Bioethics'[J]. *Journal of Law Medicine & Ethics*, 2016,

44(3): 520–525.

[43] Genevieve, L. D., Martani, A., Shaw, D., et al. 'Structural Racism in Precision Medicine: Leaving No One Behind'[J]. *BMC Medical Ethics*, 2020, 21(1): 17.

[44] Lee, S. S. J. 'Obligations of the "Gift": Reciprocity and Responsibility in Precision Medicine'[J]. *American Journal of Bioethics*, 2021, 21(4): 57–66.

[45] Bilkey, G. A., Burns, B. L., Coles, E. P., et al. 'Optimizing Precision Medicine for Public Health'[J]. *Frontiers in Public Health*, 2019, 7: 42.

[46] Fleck, L. M. 'Precision QALYs, Precisely Unjust'[J]. *Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics*, 2019, 28(3): 439–449.

[47] Piccoli, G. B., Trabace, T., Chatrenet, A., et al. 'New Intravenous Calcimimetic Agents: New Options, New Problems. An Example on How Clinical, Economical and Ethical Considerations Affect Choice of Treatment'[J]. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 2020, 17(4): 1238.

[48] Stoekle, H. C., Mamzer–Bruneel, M. F, Frouart, C. H., et al. 'Molecular Tumor Boards: Ethical Issues in the New Era of Data Medicine'[J]. *Science and Engineering Ethics*, 2018, 24(1): 307–322.

[49] Fiore, R. N., Goodman, K. W. 'Precision Medicine Ethics: Selected Issues and Developments in Next–generation Sequencing, Clinical Oncology, and Ethics'[J]. *Current Opinion in Oncology*, 2016, 28(1): 83–87.

[50] Thapa, C., Camtepe, S. 'Precision Health Data: Requirements, Challenges and Existing Techniques for Data Security and Privacy'[J]. *Computers in Biology and Medicine*, 2021, 129: 104130.

[51] Sabatello, M. 'A Genomically Informed Education System? Challenges for Behavioral Genetics'[J]. *Journal of Law Medicine & Ethics*, 2018, 46(1): 130–144.

[52] Kasperbauer, T. J. 'Protecting Health Privacy Even When Privacy is Lost'[J]. *Journal of Medical Ethics*, 2020, 46(11): 768–772.

[53] Aboujaoude, E. 'Protecting Privacy to Protect Mental Health: the New Ethical Imperative'[J]. *Journal of Medical Ethics*, 2019, 45(9): 604–607.

[54] Wang, Q., Pang, C., Meng, L. Y., et al. 'Public Perceived Knowledge of, Attitude Toward, and Use of Genetic Testing in Urban China'[J]. *Journal of Genetic Counseling*, 2021, 30(6): 1629–1639.

[55] Williams, J. R., Yeh, V. M., Bruce, M. A., et al. 'Precision Medicine: Familiarity, Perceived Health Drivers, and Genetic Testing Considerations Across Health Literacy Levels in a Diverse Sample'[J]. *Journal of Genetic Counseling*, 2019, 28(1): 59–69.

[56] Merdad, L., Aldakhil, L., Gadi, R., et al. 'Assessment of Knowledge About Biobanking Among Healthcare Students and Their Willingness to Donate Biospecimens'[J]. *BMC Medical Ethics*, 2017, 18(1): 32.

[57] Sisk, B. A., Antes, A. L., Burrous, S., et al. 'Parental Attitudes toward Artificial Intelligence–Driven Precision Medicine Technologies in Pediatric Healthcare'[J]. *Children-Basel*, 2020, 7(9): 145.

[58] Cheema, A. W., Sutton, E. J., Beck, A. T., et al. 'Experiences of Latino Participants Receiving Neutral Genomic Screening Results: A Qualitative Study'[J]. *Public Health Genomics*, 2021, 24(1–2): 44–53.

[59] Lysaght, T., Ballantyne, A., Xafis, V., et al. '"Who is Watching the Watchdog?": Ethical Perspectives of Sharing Health–Related Data for Precision Medicine in Singapore'[J]. *BMC Medical Ethics*, 2020, 21(1): 118.

[60] 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.

[61] 陈晓莹. 精准医学发展中的公正性挑战与出路[J]. 自然辩证法通讯, 2021, 43（10）: 10–18.

[62] 王晓敏、刘星. 基因导向个体化医疗中的伦理问题研究[J]. 伦理学研究, 2017,（2）: 100–104.

[63] 王群、丁心蕊、段佳莹、李磊、孟令宇、王国豫. 我国基因检测伦理监管政策法规研究——基于精准医学的视角[J]. 科学学研究, 2019, 37（4）: 577–581.

[64] 陈超. 新技术与精准医学[M]. 上海：上海交通大学出版社, 2017, 3.

[65] 石乐明、郑媛婷、苏振强. 大数据与精准医学[M]. 上海：上海交通大学出版社, 2017, 3–4.

[66] 齐俊斌. 医学伦理学[M]. 北京：人民日报出版社, 2018, 14.

[67] 韩启德. 医学的温度[M]. 北京：商务印书馆, 2020, 103.

[68] 王珏、李东阳. 伦理实证研究的方法论基础[J]. 东南大学学报（哲学社会科学版）, 2015, 17（3）: 5–10.

[69] 胡庆澧、陈仁彪、张春美. 基因伦理学[M]. 上海：上海科学技术出版社, 2009, 257.

[70] 张新庆. 基因治疗之伦理审视[M]. 北京：中国社会科学出版社, 2014, 194–195.

[71] 李本富、李曦. 医学伦理学十五讲[M]. 北京：北京大学出版社, 2007, 38–39.

［责任编辑　李斌］