

数据驱动时代的基因组学： 技术范式转型、哲学基础与治理图景

楼庭坚

(清华大学人文学院, 北京 100084)

摘要: 在高通量测序、人工智能与大数据建模等技术推动下, 基因组学正经历一场从实验主导到数据主导的深刻范式转型。这一转型不仅重塑了知识生产的逻辑, 也对传统的伦理与治理框架构成严峻挑战。本文立足技术哲学视角, 以“范式转型”为核心线索, 首先系统梳理其技术演化路径与核心特征, 进而深入辨析转型如何激化关于隐私、公平与人类尊严的价值张力, 揭示其背后的哲学基础, 并认为数据驱动范式要求伦理治理必须实现从“风险防控”到“结构正义”的深刻转向。为此, 本文在比较美、英、中等国治理图景后, 提出涵盖动态同意、惠益共享、算法审计等 5 项治理路径的构想, 认为唯有将“结构正义”原则系统性地注入制度设计, 才能确保基因组学的发展在数据时代真正导向公共福祉与社会公平。

关键词: 基因组学; 基因编辑; 生命伦理学; 数据驱动; 技术哲学

中图分类号: N02; B82-057; Q343. 1

文献标识码: A

文章编号: 1005-0566(2025)11-0078-09

Genomics in the data-driven era: Technological paradigm shift, philosophical foundations, and governance landscapes

LOU Tingjian

(School of Humanities, Tsinghua University, Beijing 100084, China)

Abstract: Driven by advances in high-throughput sequencing, artificial intelligence, and big data modeling, genomics is undergoing a profound paradigm shift from being experiment-driven to data-driven. This transformation not only reshapes the logic of knowledge production but also poses severe challenges to traditional ethical and governance frameworks. From the perspective of the philosophy of technology and centered on this “paradigm shift,” this paper first systematically outlines its technological trajectories and core features. It then delves into how this shift intensifies value tensions concerning privacy, equity, and human dignity, revealing their underlying philosophical foundations. The paper argues that the data-driven paradigm necessitates a profound reorientation in ethical governance from “risk mitigation” to “structural justice.” To this end, after a comparative analysis of the governance landscapes in the U. S., UK, and China, it proposes a five-pronged governance pathway, including dynamic consent, benefit sharing, and algorithmic audits. The study concludes that only by systematically embedding the principle of “structural justice” into institutional design can the development of genomics in the data-driven era be genuinely oriented toward public well-being and social equity.

Key words: genomics; gene editing; bioethics; data-driven science; philosophy of technology

收稿日期: 2025-06-25 修回日期: 2025-09-08

基金项目: 国家资助博士后研究人员计划 (GZC20252473)。

作者简介: 楼庭坚 (1995—), 男, 浙江金华人, 清华大学人文学院助理研究员, 博士, 研究方向为当代技术伦理、中西思想文化史。

自 20 世纪 90 年代人类基因组计划 (Human Genome Project, HGP) 启动, 并于 2003 年完成首轮测序工作以来^[1], 基因组学作为研究基因组结构、功能与表达机制的前沿科学, 迅速成为生命科学体系中的支柱^[2]。基因组学的出现与发展可追溯至 20 世纪后半叶, 在 Fred Sanger 的测序技术革命与 Craig Venter、Eric Lander 等关键人物的推动下, 大规模基因数据的获取与分析成为现实, 从而奠定了现代基因组学的基础。而随着高通量测序、单细胞组学乃至人工智能技术的深度融入, 基因组学在基础科学探索、疾病预测与药物开发等领域不断取得突破, 并经历着深刻的技术范式转型——从以实验为中心, 迈向由大数据驱动。

这一转型不仅重塑了知识生产的逻辑, 也催生了越来越复杂的伦理与治理挑战^[3]。海量基因数据之汇集、流动与算法化处理, 使传统的生命伦理框架面临严峻考验: 算法偏倚可能加剧健康不平等; “一次性”知情同意在动态的数据共享生态中捉襟见肘^[4]; 数据主权与跨境流动的博弈日趋激烈; 以 CRISPR-Cas9 为代表的基因编辑技术, 将关于人类尊严与代际正义的争论推向风口浪尖^[5]。挑战不再仅是微观层面的个体风险, 而是宏观层面的结构性问题。由此, 根本的规范性问题浮现出来: 当以因果关系为中心的传统解释路径, 被以数据相关性和算法预测为导向的框架所补充甚至取代时, 公共性、正义性与人的主体性将何以安顿?

基于上述问题, 本文将系统地探讨数据驱动时代基因组学的演进逻辑、伦理争议与治理图景。具体而言, 本文将先梳理基因组学从测序技术到算法模型的演化路径, 提炼并界定其从实验主导转向数据主导的范式特征; 随后论证技术转型如何激化隐私、歧视、公平等相关议题的价值张力, 并揭示这些争议背后的哲学基础; 最后比较分析美、英、中等国在数据治理与伦理规制上的制度经验, 提出一套旨在回应技术转型挑战的治理构想。本文希冀通过这一“技术转型—伦理争议—治理

回应”的分析框架, 为理解当前基因组学的发展提供一个整合性视角——在勾勒出技术演进的全景图外, 更为生命科学的未来演进注入规范与价值的反思维度, 从而推动基因组学走向一种真正面向人类福祉、制度正义与公共责任的科学形态。

一、技术进路与范式转型: 从实验主导到数据驱动

在数据成为关键生产要素的当代语境中, 基因组学的知识生产机制正发生根本性变革。它不再仅仅是对遗传物质的结构性揭示, 而日益呈现出一种以高通量数据获取、算法建模与跨尺度整合为核心的全新样态。这正标志着基因组学研究的范式转型: 从以假说验证和实验发现为中心的实验主导范式 (experiment-driven paradigm), 转向以数据挖掘和模式识别为核心的数据驱动范式 (data-driven paradigm)。

(一) 从数据获取到算法建模的加速演进

基因组学范式转型的基础, 源于数据获取与分析能力在多个层面的指数级跃升。这具体体现在数据获取的通量与维度革命, 以及数据分析逻辑的计算化转向两个方面。

首先, 数据获取的通量与维度实现了革命性突破, 这为海量数据积累奠定了物质基础。在测序技术层面, 我们见证了从低通量到超高通量的跨越。HGP 时代主导的 Sanger 测序法, 对单个基因组测序需耗时 6 个月, 成本高达千万美元。而随后兴起的下一代测序技术 NGS (next-generation DNA sequencing), 通过大规模并行测序, 极大地简化了流程并提高了效率, 使得在 3 天内获得 20 个基因组序列成为可能, 吞吐量高达 1 700 Gb/运行^[6]。2014 年, 牛津纳米孔技术公司发布的 MinION 测序仪^[7], 则以其超长读长 (高达 2 273 Kb) 和便携性, 进一步降低了测序门槛, 推动了个人基因组测序成本降至千元美金级别, 并使现场实时测序成为现实^[8]。在 20 年间测序成本降至原来的百万分之一以下^[2], 这一“超摩尔定律”式的技术迭代, 是基因组学数据爆炸式增长的直接驱动力。

在解析精度与维度层面, 新技术则开启了对

生命系统进行多尺度观察的窗口。传统的群体测序只能提供组织样本中所有细胞的平均信号,掩盖了细胞间的异质性。单细胞测序技术(single-cell sequencing)则突破了这一局限,它能够在单个细胞的分辨率上对基因组、转录组等进行分析,从而精确刻画细胞异质性。这项技术已广泛应用于发育生物学、癌症异质性、神经科学等领域^[9],并催生了旨在绘制人体所有细胞类型的“人类细胞图谱计划”(Human Cell Atlas)等宏大项目^[10]。

不过,单细胞测序在制备过程中也会破坏细胞原有的空间位置信息。为弥补这一不足,时空组学(spatial omics)应运而生。它通过将高通量测序与组织成像技术相结合,实现了在保留空间坐标的同时进行分子测序,从而能够“原位”研究细胞在组织微环境中的功能与互作。科研人员已借助时空组学技术,对小鼠胚胎发育、脑部再生等复杂生命过程中的关键细胞亚群进行了定位和功能研究^[11],为系统性理解“细胞—组织—器官”的层级结构提供了前所未有的工具。

其次,数据分析的逻辑正经历着深刻的计算化转向,算法模型成为知识发现的核心引擎。随着 UK Biobank、All of Us、ChinaMAP 等大规模基因组数据库的建立,汇聚海量个体基因、表型及生活方式数据的生物样本库成为 21 世纪生命科学的“数据资本”。这些前所未有的数据资源,使得知识发现的重心从传统的“假说—实验”验证循环,越来越多地转向由数据驱动的“数据—模式”探索。在此背景下,人工智能,尤其是深度学习算法,成为解读复杂基因组数据的关键工具。一方面,AI 被用于基因功能注释与调控网络建模,如基于 Transformer 架构的 Basenji、Enformer 模型,能够以前所未有的精度预测非编码区 DNA 变异对基因表达的影响;另一方面,蛋白质结构预测的革命性突破——AlphaFold,证明了 AI 能够仅从氨基酸序列出发,高精度地预测蛋白质三维结构^[12],这成功解决了困扰生物学界 50 年之久的难题,成为连接基因组与功能蛋白的关键桥梁。这种计算化转向

意味着,算法模型本身正成为一种新的“科学仪器”,其预测能力与解释能力共同构成新范式下的核心竞争力。

(二)数据驱动基因组学的核心特征

上述技术进路共同塑造了数据驱动基因组学范式的四个核心特征,这清晰地体现了其与传统实验主导范式的区别。

规模化(scale-intensive):新范式以处理海量数据为前提和基础。研究的信度和效度越来越依赖于样本量的大小,从 HGP 时代的单个参照基因组,发展到如今动辄数十万乃至百万级别的队列研究,如美国的“All of Us”研究计划^[13]。这种对规模的内在追求,使数据基础设施(如大型生物银行、高性能计算平台、云存储)的重要性甚至超越了传统的湿实验设备,成为科学发现的瓶颈与核心资产。

整合性(integrative):知识的产生不再满足于对单一数据类型的线性分析,而强调多组学数据(基因组、转录组、蛋白组、表观组等)与表型数据、临床记录乃至环境暴露数据的跨尺度、多模态整合。MOFA、scVI 等多组学整合模型的出现,正是为了从系统层面构建对生命过程的整体性理解,探寻复杂疾病背后由多层次分子扰动构成的复杂网络,而非单一的“基因—疾病”对应关系。这也是精准医疗所倡导的核心理念^[14]。

预测性(predictive):与传统范式侧重于解释已有现象的因果机制不同,数据驱动范式越来越强调对未来状态的预测能力。例如,通过多基因风险评分(polygenic risk scores, PRS),可以基于个体的众多微效基因变异,预测其罹患冠心病、糖尿病等复杂疾病的风险。可以说,基于大规模关联研究的预测方法,正成为基因组医学的重要组成部分^[15]。而从“解释过去”到“预测未来”的认知目标转向,即新范式在医学应用中最具颠覆性的潜力之一。

生成性(generative):新范式不仅被动地分析现有数据,还能通过算法主动地生成新的科学假

说甚至模拟生物系统。例如,AlphaFold 预测出超过 2 亿种蛋白质的结构,这些信息远超全球实验科学家在过去数十年间解析的总和,从而为药物设计和功能研究提供了海量的由计算生成的候选目标。在这一模式下,知识不再仅仅是被动“发现”的,在某种程度上也是被主动“生成”的,这剧烈改变了科学探索的流程和节奏。

综上所述,基因组学正经历着一场由技术驱动的深刻范式转型。测序、单细胞和时空组学等技术提供了海量、高维的数据输入,人工智能与计算模型则提供了全新的数据解读框架。这一转型以规模化、整合性、预测性和生成性为核心特征,将基因组学推向一个以数据逻辑为主导的新阶段。当然,这一新范式在极大增强科学探索能力的同时,也对其知识的确定性与概率性、解释的透明性以及应用的公平性提出了严峻挑战,并由此引发出全新的伦理争议。下面对此展开深入讨论。

二、伦理争议与哲学基础:技术转型下的价值张力

如前所述,基因组学的技术范式转型,并非价值中立的技术迭代。其重塑知识生产逻辑的同时,也系统地改变了伦理风险的形态与量级,激活了潜藏的价值张力。传统的生命伦理框架,虽然为我们提供了宝贵的思想资源,但在应对以规模化、整合性、预测性与生成性为核心特征的新范式的挑战时已显露出局限。故本节将深入分析当代基因组学的核心伦理争议,以及这些争议背后的哲学基础。

(一)技术转型催生的核心伦理争议与哲学张力

现代生命伦理学的基石,由 Beauchamp 等^[16]提出的 4 项基本原则构成:尊重自主 (autonomy)、行善 (beneficence)、不伤害 (nonmaleficence) 和公正 (justice)。这一框架与《贝尔蒙报告》所确立的原则^[17]一道长期主导着医学研究的伦理审查。在 HGP 规划之初,美国国立卫生研究院 (NIH) 前瞻

性地设立了 ELSI 研究计划,专门应对基因组研究可能带来的隐私、歧视等挑战与影响^[18],堪称树立了科技伦理治理的典范。不过,这些建立在个体、临床场景下的“微观伦理”原则,在面对数据驱动范式的宏观、系统性冲击时,其解释力和指导力正面临严峻考验。而数据驱动范式的核心特征,恰是激化当代伦理争议的直接诱因。

其一,“规模化”与“整合性”对隐私和知情同意的挑战。新范式的“规模化”特征,意味着基因数据以前所未有的体量被收集、汇聚;“整合性”则意味着这些数据将与医疗记录、生活方式等多维度信息关联。这两大特征共同瓦解了传统隐私保护和知情同意的基石。

首先,数据可识别性风险剧增。理论上“匿名化”的基因数据,在庞大的关联数据库中,可通过与公开信息的交叉比对被轻易地“再识别”。例如,研究已证明仅凭 Y 染色体序列和年龄等元数据,便可推断出男性参与者的姓氏,进而锁定其身份^[19]。这使得传统的数据去标识化手段几乎失效。其次,“一次性”知情同意模式失灵。在数据被长期存储、多次用于不同研究的整合性研究模式下,参与者在最初签署同意书时,根本无法预知其数据的所有未来用途。

这背后潜藏着个人主义权利论与功利主义的冲突。源于康德主义和自由主义的传统强调,个体对其身体和信息的绝对自决权(尊重自主),隐私是不可侵犯的基本权利。而从功利主义视角看,最大化数据共享和利用,能够加速医学突破、增进人类整体福祉。因此,为了公共利益,个人隐私的边界可以也应该被适度调整和让渡^[20]。如何在二者之间取得平衡,是数据驱动时代的首要难题。

其二,“预测性”对公平与反歧视原则的挑战。新范式的“预测性”特征,尤其体现在多基因风险评分 (PRS) 等算法工具上,其目标是预测个体未来的健康轨迹。这一能力在赋能预防医学的同时,也带来了算法偏倚和基因歧视的风险。首先是算

法偏倚 (algorithmic bias)。由于现有大型基因数据库严重偏重欧洲裔人群,基于这些数据训练出的预测模型,对其他族裔(如非洲裔、亚洲裔)的准确性大打折扣,这可能导致错误的临床决策,从而加剧而非消弭健康不平等。其次是基因歧视 (genetic discrimination)。预测性信息一旦泄露,可能被用于就业、保险、信贷乃至社会交往等领域,对携带“不良”基因的个体形成新的、难以辩驳的制度性歧视。尽管多国有立法禁止此类歧视^[21],但更隐蔽的歧视形式依然难以防范。

此中的核心哲学张力在于市场逻辑下的风险分层与“罗尔斯式”正义论间的冲突。市场逻辑天然倾向于根据风险对人群进行分类和定价,这被视为效率的体现。然而 Rawls^[22]的正义论,特别是其中的“差异原则”,要求制度安排必须“对最不利者最有利”。应用于基因组学,即要求技术发展的惠益优先用于改善弱势群体的健康状况,而非加剧社会分化^[23]。如是,技术究竟是服务于效率还是服务于正义,成为一个尖锐的问题。

其三,“生成性”对人类尊严与审慎原则的挑战。新范式的“生成性”特征,最极致地体现在以 CRISPR-Cas9 为代表的基因编辑技术上。其不仅可以解读基因,更能“编写”和“生成”新的基因序列,这直接触及了人类物种的边界与伦理底线。尤其是可遗传的生殖系基因编辑,其影响将超越个体,永久性地进入人类基因池^[24]。2018 年,中国发生的基因编辑婴儿事件,正是对“不伤害”原则和全球科学共识的公然违背,引发了国际社会的一致谴责。作为回应,众多科学家和伦理学家呼吁全球暂停此类临床应用^[25],直至建立完善的监管和社会协商机制。世界卫生组织 (WHO) 的专家委员会在其 2021 年的报告中亦明确建议,任何对人类生殖系的临床应用都应被严格限制在预防严重的单基因遗传病上,并且必须在建立了强有力的安全和伦理监管框架之后才能考虑^[26]。

这背后则是“科技乐观主义”的结果论与基于人类尊严的道义论的冲突。结果论者认为,如果

基因编辑能根除严重遗传病、减少人类痛苦,那么在技术足够安全的前提下,它在伦理上是可欲的,甚至是道德的责任;道义论者则主张,存在某些不可逾越的伦理红线,如不得工具化人类生命、不得改变人类物种的共同遗产,因为这侵犯了根本的“人类尊严”^[27]。此争论实际在于我们如何定义“人”,以及愿意赋予技术多大的权力来改造“人”。

(二) 从风险防控到结构正义的转向

上述的价值张力并非孤立的外部风险,在更深层次上,它们正源于数据驱动范式对生命核心观念的根本性重塑:其一,“疾病观”正从临床症状转向分子分型;其二,“健康观”正从“有病/无病”的二元对立,转变为一种基于概率的“风险谱系”;其三,“个体观”则日益被刻画为一个需要被数据化管理和个性化干预的生物单元。这种从本体论层面对“人”的重新定义,使得传统的基于稳定个体假设、致力于识别和管理新技术可能对个体造成的直接伤害、审查重心在确保程序的合规性、以“风险防控”为核心逻辑的伦理框架更显不足。

首先,“风险防控”难以应对系统性偏倚。它倾向于将伦理问题个体化、技术化,试图通过技术补丁(如更好的加密算法)或程序改良(如更复杂的同意书)来解决问题。然而,算法偏倚的根源往往在于训练数据的结构性不平等,这是社会问题,很难仅凭技术手段处理。其次,“风险防控”范式可能遮蔽权利与利益的分配问题。当伦理讨论聚焦于个体隐私时,关于“谁从海量数据中获益?”“知识产权如何分配?”“公共投入产生的价值应如何回馈社会?”等更宏大的资源分配问题往往被边缘化。在“数据资本主义”的背景下,若无明确的公共利益导向,基因数据可能成为少数科技巨头的专属资产,从而进一步地拉大社会鸿沟。

基于此,在这个所谓“生命政治”时代^[28],基因组学的伦理治理必须实现一次“正义转向”,即从以个体为中心的“风险防控”范式,转向以社会结构和集体福祉为中心的“结构正义”(structural

justice) 范式。这当然并非要否定“尊重自主”等传统原则的重要性,而是强调“公正”原则应被赋予语词式的优先性(lexical priority)。正如 Reardon^[29]所倡议的,生物伦理治理的核心问题须从“这项研究/技术是否对我有风险?”转向“这项研究/技术是否公正?”。下面将以“分配正义”、“程序正义”和“认知正义”这3个维度的正义作为评判标尺来审视各国的治理实践,并提出路径构想。

三、治理图景与路径选择:回应技术转型的制度构建

如前所述,“正义转向”可以为我们的评估和设计具体的治理机制提供一套更为宏大和根本的规范性准则。而以“结构正义”为导向的治理框架,至少蕴含3层核心要义。其一,分配正义(distributive justice):关注基因组学发展的惠益与负担是否在社会各阶层、各族群间得到公平分配。治理的目标不仅要防止伤害,更要主动促进健康公平,确保技术进步能够优先惠及最弱势群体。其二,程序正义(procedural justice):强调治理过程的包容性与参与性。治理决策不能仅仅由专家和精英做出,而须建立有效的公众参与和协商机制,让受技术影响最深的社群(如患者群体、少数族裔等)拥有实质性的发言权。其三,认知正义(recognition justice):承认并尊重不同文化、价值观和生命经验的独特性,避免以主流群体的标准来定义“正常”与“异常”、“健康”与“疾病”——就像 Canguilhem^[30]区分“异常”与“病态”。前者是生物学上的差异,后者是价值论上的功能受损。在基因数据的解释和应用中,亦警惕文化偏见和“基因本质主义”的再现。

实际上,面对数据驱动的范式转型及其引发的伦理挑战,各国和国际组织虽已纷纷探索应对之策,其治理理念与制度路径则不尽相同。本节将从上述分配、程序与认知3个维度出发,对美、英、中等国的治理模式进行比较分析。

(一) 各国治理模式的比较分析

不同国家在基因组数据治理上的差异,反映

了其在技术创新、国家安全与伦理价值之间的不同优先序。

其一,分配正义维度:惠益共享与数据主权的博弈。在惠益的公平分配上,各国展现出不同取向。英国模式以其全民医疗服务体系(NHS)为依托,具有强烈的公共利益导向。其“Genomics England”项目明确承诺研究成果将回馈给NHS系统,旨在让所有公民公平地从基因组医学中获益,颇体现社群主义式的治理哲学^[31];相比之下,出于新自由主义传统下的价值偏好,美国的治理模式倾向于市场驱动和公私合作。如“All of Us”计划虽由政府主导,但依赖私营科技公司的参与。其相信市场竞争与私营部门的创新能最大化社会总效用,也由此持续面临如何校准市场失灵的挑战。

在数据资源的归属和控制上,又存在“开放共享”与“数据主权”的张力。以全球基因组学与健康联盟(GA4GH)为代表的国际科学界,大力倡导开放科学,主张为了加速研究应最大限度地促进数据跨境流动和共享^[32];美国在实践中也倾向于鼓励数据共享。而中国将人类遗传资源和基因数据视为国家战略资源,强调数据主权与安全。《中华人民共和国生物安全法》和《中华人民共和国数据安全法》等法规对遗传资源的采集、出口以及数据跨境传输设置了严格的审批机制^[33]。也就是说,这是一种以国家利益为核心的国家主义立场,其首要考量在维护国家数据安全,防止战略性生物资源流失。

其二,程序正义维度:知情同意与公众参与的实践。在保障参与者权利的程序上,各国都在探索超越传统知情同意的模式。美国对个人自主权高度重视,于ELSI框架下长期资助关于动态知情同意等新模式的研究,强调通过技术平台赋予参与者更多持续的控制权;英国通过将伦理审查深度嵌入“Genomics England”的治理结构,设立独立的伦理顾问委员会,来确保决策过程的规范性。其模式的特点在于建立公众信任,强调研究与医疗服务的互惠关系。中国近年来在立法层面(如

《中华人民共和国个人信息保护法》)对敏感个人信息(含“生物识别”信息)的处理提出了“单独同意”等更严格的程序要求,可见国家在此是保护者的角色。

其三,认知正义维度:反歧视与多元价值的认可。在承认和保护不同群体免受歧视方面,国际社会已形成基本共识。联合国教科文组织的《人类基因组与人权宣言》(1997)是里程碑式的文件,明确规定不得基于遗传特征歧视任何人,强调人的尊严不因基因差异而减损。美国则为此颁布了《遗传信息非歧视法案》(GINA),为反歧视提供了具体的法律武器;英国通过政府与保险行业达成协议的方式,限制预测性基因测试结果在保险领域的应用。不过,现有的法律大多聚焦于就业和保险等显性领域,而对于算法偏倚所导致的系统性歧视,以及如何确保少数族裔在数据库中的代表性等更深层次的认知正义问题,各国的治理框架仍缺乏普遍有效的应对工具。

(二)迈向结构正义的治理路径构想

基于上述比较分析,可见无论英国之社群主义导向的公共模式、美国之自由主义驱动的市场模式,还是中国国家主义色彩的监管模式,各自在回应数据驱动范式的挑战中展现了特色。实际上,单纯的市场逻辑难以解决分配不公,过度的国家管控可能抑制创新与合作,而公共导向的模式也需警惕官僚化风险。因此,一个更优的治理框架须超越单一的哲学立场,将“结构正义”作为整合性的元原则(meta-principle)。本文提出的以下治理路径,正旨在将这一哲学原则注入制度设计,以期在多元价值间求取动态平衡。

其一,完善知情同意机制,赋权参与主体(回应程序正义)。摒弃“一签了之”的静态同意模式,推广“动态知情同意”(dynamic consent)。通过用户友好的数字平台,允许参与者持续追踪其数据的使用情况,并对新的研究请求进行颗粒化的授权或撤回^[34]。这不仅是对个体自主权的尊重,更是实现程序正义、建立长期信任关系的关键。对

于涉及弱势群体的研究,还应引入“社群同意”(community consent)等机制,确保其集体利益得到代表和保护。

其二,确立数据惠益共享,强化公共属性(回应分配正义)。明确由公共资金资助产生的大规模基因数据库的公共属性,建立强制性的惠益共享(benefit sharing)机制。这包括:要求商业机构在使用公共数据开发出产品后,将部分利润返还给公共医疗体系或研究基金;确保研究成果(如新疗法)能以可负担的价格惠及所有公民,特别是数据贡献者所在的社群。诸举有助于纠正当前数据价值创造与价值分配之间的失衡,确保创新成果服务于公共利益。

其三,实施算法公平审计,消减系统偏倚(回应认知正义)。建立独立的第三方算法审计制度,要求所有用于临床决策的基因组学 AI 模型,在上市前必须提交“公平性影响评估报告”,详细说明其在不同族裔、性别、社会经济地位人群中的性能表现。监管机构应制定标准,强制要求开发者采取措施(如增加训练数据多样性、优化算法等)来减小性能差距,并对已部署的算法进行持续监测,以从源头上遏制技术加剧健康不平等的风险。

其四,构建数据安全港,平衡主权与合作(兼顾分配与程序正义)。在强调数据主权的同时,避免陷入“数据孤岛”。可借鉴“数据安全港”(data safe harbor)或“联邦学习”(federated learning)等技术和治理模式,构建“数据可用而不可见”的跨境合作新范式,即原始数据保留在本国服务器内,境外合作者通过安全的远程接口进行分析,仅能带走不含个体信息的研究结果。这既维护了国家数据主权和公民隐私,又在不牺牲安全的前提下,促进了全球科研协作,实现了知识生产的分配正义。

其五,推动公众协商,共塑治理边界(深化程序正义)。对于基因编辑等具有深远社会影响的颠覆性技术,其治理边界绝不能仅由科学家或政府单方面划定。须建立常态化的公众协商与审议(public deliberation)机制,通过公民陪审团、共识会

议等形式让来自不同背景的普通公民与专家、政策制定者进行深度对话,共同探讨技术的伦理红线和社会可接受性。这不仅能增强最终决策的民主合法性,亦是培育负责任研究与创新(responsible research and innovation, RRI)^[35]之文化的根本途径。

从不同治理模式的比较分析可知,现有框架在应对数据驱动范式时面临共同挑战。本文提出的从动态同意到公众协商的五项治理路径,正是一套旨在系统性地将“结构正义”理念注入制度设计的整合性方案,其核心目标在于将正义的原则从抽象的哲学宣言,转化为具体且可操作的制度安排。

四、结语

数据驱动的浪潮,已将基因组学带入一片前所未有的知识版图,同时也使其走向了伦理的风口浪尖。本文以“技术范式转型”为线索,勾勒了这一领域从实验主导走向数据主导的内在逻辑。可以看到,以规模化、整合性、预测性和生成性为特征的新范式,在赋予科学前所未有力量的同时,也深刻地激化了关于隐私与公益、公平与效率、创新与尊严的价值张力。

诚然,数据驱动的基因组学在精准医疗和转化医学^[36]、群医学等领域将释放巨大的潜能——关于此方面的具体图景,则非此文可以穷尽,容笔者另文探讨之——然而,技术的力量越是强大,其伦理边界和社会后果就越需要审慎的考量(对这些伦理问题的审视,其目的并非否定技术本身的巨大价值,恰恰相反,正是为了确保这项有望增进人类福祉的技术不致偏离其初衷)。因此,面对本文上述挑战,我们才迫切需要推动基因组学治理实现“正义转向”:伦理考量不应再局限于对个体风险的技术性防控,而必须将结构正义(包括惠益的公平分配、程序的包容参与以及对多元价值的承认)置于治理议程的核心。本文提出的动态同意、惠益共享、算法审计、数据安全港与公众协商等路径,正是超越狭隘的技术主义路径,朝着这一方向的具体尝试。

此过程不仅需要法律制度与技术标准的完

善,更离不开哲学思维与公共理性的深度介入。我们不得不去叩问最根本的问题:我们是否仍将数据背后那个具体的人,视作需要被尊重、敬畏与保护的本身,而非可被计算、优化或舍弃的手段?该数据并非纯粹的客观资源,还承载个体的期望、群体的历史与社会的价值。数据时代的伦理治理亦非一次性的制度构建,而是持续的“规范生成”过程。治理的有效性,到底取决于法律制度、技术机制与公共理性的协同演进。

参考文献:

- [1] BROWN T A. Genomes 4 [M]. New York: Garland Science, 2018: 109.
- [2] International Human Genome Sequencing Consortium. Finishing the euchromatic sequence of the human genome[J]. Nature, 2004, 431(7011): 931-945.
- [3] 王延光. 后基因组计划的研究进展及其伦理问题[J]. 中国医学伦理学, 2010, 23(2): 13-17, 21.
- [4] 康辉, 周伟莉, 熊茜, 等. 基因组学研究免除具体知情同意的伦理挑战与审查实践[J]. 医学与哲学, 2020, 41(2): 23-26.
- [5] 王翠平. 人胚胎基因编辑治疗的伦理分析: 以CRISPR/Cas9技术为例[J]. 自然辩证法通讯, 2018, 40(11): 105-112.
- [6] SCHLOSS J A, GIBBS R A, MAKHIJANI V B, et al. Cultivating DNA sequencing technology after the human genome project[J]. Annual review of genomics and human genetics, 2020, 21: 117-138.
- [7] JAIN M, OLSEN H E, PATEN B, et al. The Oxford Nanopore MinION: delivery of nanopore sequencing to the genomics community[J]. Genome biology, 2016, 17(1): 239.
- [8] WANG Y, ZHAO Y, BOLLAS A, et al. Nanopore sequencing technology, bioinformatics and applications [J]. Nature biotechnology, 2021, 39(11): 1348-1365.
- [9] EVRONY G D, HINCH A G, LUO C. Applications of single-cell DNA sequencing [J]. Annual review of genomics and human genetics, 2021, 22: 171-197.
- [10] REGEV A, TEICHMANN S A, LANDER E S, et al. The human cell atlas [J]. eLife, 2017, 6: e27041.
- [11] CHENG M, WU L, HAN L, et al. A cellular resolution spatial transcriptomic landscape of the medial structures in postnatal mouse brain [J]. Frontiers in cell and developmental

biology, 2022, 10: 878346.

[12] JUMPER J, EVANS R, PRITZEL A, et al. Highly accurate protein structure prediction with AlphaFold [J]. Nature, 2021, 596(7873): 583-589.

[13] DENNY J C, RUTTER J L, GOLDSTEIN D B, et al. The “all of us” research program[J]. New england journal of medicine, 2019, 381(7): 668-676.

[14] NATIONAL RESEARCH COUNCIL. Toward precision medicine: building a knowledge network for biomedical research and a new taxonomy of disease [M]. Washington, D. C. : National Academies Press, 2011.

[15] TAM V, PATEL N, TURCOTTE M, et al. Benefits and limitations of genome-wide association studies [J]. Nature reviews genetics, 2019, 20(8): 467-484.

[16] BEAUCHAMP T L, CHILDRESS J F. Principles of biomedical ethics[M]. São Paulo: Edicoes Loyola, 1994.

[17] ADASHI E Y, WALTERS L B, MENIKOFF J A. The Belmont report at 40: reckoning with time [J]. American journal of public health, 2018, 108(10): 1345-1348.

[18] DOLAN D D, LEE S S J, CHO M K. Three decades of ethical, legal, and social implications research: looking back to chart a path forward[J]. Cell genomics, 2022, 2(7): 100150.

[19] GYMREK M, MCGUIRE A L, GOLAN D, et al. Identifying personal genomes by surname inference [J]. Science, 2013, 339(6117): 321-324.

[20] O’DOHERTY K C, SHABANI M, DOVE E S, et al. Toward better governance of human genomic data[J]. Nature genetics, 2021, 53(1): 2-8.

[21] UNESCO. Universal declaration on the human genome and human rights[J]. Journal of medicine and philosophy, 1998, 23(3): 334-341.

[22] RAWLS J. A theory of justice [M]. Cambridge: The Belknap Press of Harvard University Press, 1999: 266.

[23] DOLAN D D, PACIA D M, JOHNSTON J, et al. Expanding the agenda for a more just genomics[J]. Hastings center report, 2024, 54: S2-S13.

[24] 石晶. 生殖系基因编辑技术应用的伦理立场及治理

机制[J]. 科学技术哲学研究, 2025, 42(5): 121-128.

[25] LANDER E S, BAYLIS F, ZHANG F, et al. Adopt a moratorium on heritable genome editing [J]. Nature, 2019, 567(7747): 165-168.

[26] World Health Organization. Human genome editing: a framework for governance [R/OL]. Geneva: World Health Organization, 2021 [2025-09-06]. <https://www.who.int/publications/i/item/9789240030060>.

[27] HABERMAS J. The future of human nature [M]. Cambridge: John Wiley & Sons, 2014.

[28] ROSE N. The politics of life itself [J]. Theory, culture & society, 2001, 18(6): 1-30.

[29] REARDON J. Why and how bioethics must turn toward justice: a modest proposal [J]. Hastings center report, 2020, 50: S70-S76.

[30] CANGUILHEM G. The normal and the pathological [M]. FAWCETT C R, COHEN R S, trans. New York: Zone Books, 1991: 144.

[31] Genomics England. Our governance [EB/OL]. [2025-09-06]. <https://www.genomicsengland.co.uk/about-us/governance>.

[32] Regulatory and Ethics Working Group, Global Alliance for Genomics & Health. International code of conduct for genomic and health-related data sharing [J]. The HUGO journal, 2014, 8(1): 1.

[33] CHEN J, LI W. The legal status and improvement path of human genetic data in gene therapy in China [J]. Human gene therapy, 2024, 35(15/16): 520-526.

[34] LEE S S J. The ethics of consent in a shifting genomic ecosystem [J]. Annual review of biomedical data science, 2021, 4(1): 145-164.

[35] 张寒, 高洁. 从欧洲概念到世界伦理: 以华大基因为例重思 RRI 的全球图景 [J]. 中国软科学, 2025(8): 84-92.

[36] 胡旭, 曹新, 魏钦俊. 蛋白质基因组学的建立及其在转化医学中的应用 [J]. 生物技术通讯, 2016, 27(5): 699-704.

(本文责编: 润 泽)