

Медведев М.В., Осавелюк А.М., Суворов Г.Н.

ПРИНЦИПЫ ПОСТРОЕНИЯ КОНЦЕПЦИИ ПРАВОВОГО РЕГУЛИРОВАНИЯ ПРИМЕНЕНИЯ ГЕНОМНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ ДЛЯ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ (ПНД) В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ¹

Medvedev M.V., Osavelyuk A.M., Suvorov G.N.

PRINCIPLES OF BUILDING THE CONCEPT OF LEGAL REGULATION OF THE USE OF GENOMIC RESEARCH FOR PRENATAL DIAGNOSIS (PND) IN THE RUSSIAN FEDERATION²

Авторами произведен анализ опыта зарубежных стран в правовой модерации сферы применения геномных исследований для пренатальной диагностики с целью выявления основополагающих принципов правового регулирования указанной сферы. В ходе исследования были выделены следующие принципы, являющиеся базисом для конструирования парадигмы пренатальной диагностики в Российской Федерации: принцип конфиденциальности, принцип недопустимости злоупотребления правом должностными лицами, принцип профессионализма и компетентности кадрового медицинского состава, принцип оперативности и своевременности выявления наследственного заболевания, принцип информирования клиента о целях и результатах обследования, принцип конфигурации этических и моральных факторов, принцип предоставления государственных гарантий по обеспечению прав лица, предоставившего согласие на проведение пренатальной диагностики, и обязательного надзора за их соблюдением, принцип необходимого финансирования, принцип обязательного лицензирования, принцип полного и доступного компенсационного возмещения.

Авторами был сделан вывод, что в перспективе перечень принципов может быть расширен, поскольку сфере затрагиваемых концепцией общественных отношений характерны полиэन्द्रические и динамические черты.

Ключевые слова: пренатальная диагностика, геномные исследования, эмбрион, плод, принципы правового регулирования, генетическая информация, конфиденциальность, информированное согласие, генетическое консультирование.

The authors analyzed the experience of foreign countries in the legal moderation of the scope of genomic research for prenatal diagnostics in order to identify the fundamental principles of legal regulation of this area. In the course of the research, the following principles were identified, which are the basis for constructing the paradigm of prenatal diagnosis in the Russian Federation: the principle of confidentiality, the principle of inadmissibility of abuse of rights by officials, the principle of professionalism and competence of the medical staff, the principle of efficiency and timeliness in detecting a hereditary disease, the principle of informing the client about the goals and the results of the survey, the principle of changing ethical and moral factors, the principle of providing

¹ Исследование выполнено при финансовой поддержке Российского фонда фундаментальных исследований (РФФИ) в рамках научного проекта № 18-29-14061

² The reported study was funded by RFBR according to the research project № 18-29-14061



state guarantees to ensure the rights of a person who has given consent to undergo prenatal diagnosis, and mandatory supervision of their observance, the principle of necessary funding, the principle of compulsory licensing, the principle of full and affordable compensatory compensation.

The authors concluded that in the future the list of principles can be expanded, since the sphere of social relations affected by the concept is characterized by polyendric and dynamic features.

Keywords: *prenatal diagnostics, genomic research, embryo, fetus, principles of legal regulation, genetic information, confidentiality, informed consent, genetic counseling.*

Охрана здоровья граждан является одной из первостепенных задач любого государства, заинтересованного в здоровье своей нации. Она включает в себя построение доступной для граждан системы оказания медицинской помощи, подготовку квалифицированных специалистов по различным медицинским направлениям, использование наиболее эффективных методов лечения, исследовательскую деятельность в области медицины и генетики, в том числе превенции генетических заболеваний, передающихся как наследственным путем, так и посредством внутриутробного инфицирования.

Актуальный на сегодняшний день концептуальный подход российского законодателя в правовом регулировании сферы пренатальной диагностики в РФ недостаточно проработан в плане условий его практической реализации. Полагаем, что данное обстоятельство является следствием смещения приоритетов решаемых внутригосударственных задач в сторону нивелирования последствий коронавирусной инфекции (COVID-19) во всех сферах государственной и общественной жизнедеятельности, а в первую очередь в области медицины. Не менее важным фактором, отстраняющим законодателя от формирования эффективного правового поля по данному вопросу, является его экономическая составляющая.

Совершенствование качества оказания услуг пренатальной диагностики в Российской Федерации, повышение эффективности проводимых процедур требует оптимизации правового регулирования медицинской сферы посредством междисциплинарного подхода. При этом в первую очередь следует устранить нехватку легальной терминологии в национальном правовом поле за счет включения таких дефиниций как пренатальный скрининг, пренатальная диагностика, пренатальное исследование, пренатальные консультации и пр.

К слову, правовое регулирование пренатальной диагностики недостаточно проработано не только в Российской Фе-

дерации, схожая ситуация обстоит во многих странах Европы, например, в Бельгии, Греции, Ирландии, Испании, Италии, Словакии, Украине, Чехии. А вот, к примеру, в Германии и Франции этому вопросу законодатели оказали должное внимание, легитимно закрепив технологию пренатальной диагностики в отдельных законодательных актах¹.

Анализ нормативных документов стран зарубежья, актов международного права позволил выделить ряд основополагающих принципов, на которые опираются европейские генетики при реализации процедур генетического скрининга.

Общим базисом для любого нормативного акта являются принципы гуманизма, законности, равенства, равноправия, справедливости, уважения чести и достоинства личности. Например, целью пункта 84 Европейской конвенции о защите прав и достоинства человека в связи с применением достижений биологии и медицины (1996 г.), является предотвращение генетического тестирования в каких-либо иных интересах помимо охраны здоровья лица².

Объектом правового регулирования в сфере пренатальной диагностики являются естественные права человека и гражданина, их практическая реализация безусловно связана с соблюдением определенного уровня приватности. Удовлетворение данной потребности предполагает включение принципа конфиденциальности в концепцию правового регулирования применения геномных исследований для пренатальной диагностики в РФ. При этом должны быть четко огово-

¹ By the President of the Republic France. Law No. 94-654 of July 29, 1994 on the Donation and use of Elements and Products of the Human Body, Medical Assistance for Procreation and Prenatal Diagnosis. 1994.

² Конвенция о защите прав человека и человеческого достоинства в связи с применением достижений биологии и медицины: Конвенция о правах человека и биомедицине (ETS № 164) (заключена в г. Овьедо 4 апреля 1997 г.) // Информационный банк «Международное право» // СПС «КонсультантПлюс».





рены нюансы его соблюдения при возникновении правовых коллизий.

Для примера рассмотрим следующую ситуацию: Международная декларация о генетических данных человека от 2003 г. в случаях неспособности субъекта предоставить обдуманное согласие на разрешение генетического тестирования наделяет таким правом юридического представителя. Однако этим же документом не закреплены какие-либо конкретные требования к статусу такого субъекта.

Согласно же российскому законодательству несовершеннолетние граждане, достигшие возраста 15 лет, имеют право на информированное добровольное согласие на медицинское вмешательство или на отказ от него³.

Полагаем, что несовершеннолетний гражданин не обладает достаточными ресурсами для принятия всесторонне обоснованного решения по вопросу сохранения/прерывания беременности при выявленном генетическим тестированием наследственным заболеванием плода. Одновременно с этим уведомление законных представителей такого лица о выявленной наследственной болезни, потенциальной угрозе жизни и здоровью несовершеннолетней беременной женщины и ее плода идет вразрез с положениями федерального законодательства РФ, закрепляющего фундаментальный принцип охраны здоровья - соблюдение врачебной тайны и конфиденциальность персональных данных.

Защита конфиденциальности медицинской информации является правовым гарантом как соблюдения границ интимной сферы пациента, так и доверия к медицинским работникам.

Следующие принципы несут в себе специфику осуществления процедуры генетического скрининга. В первую очередь стоит сказать о принципе профессионализма и компетентности кадрового медицинского состава, поскольку именно достоянная квалификация врачей-генетиков, способных идентифицировать и диагностировать генетические пороки у плода на ранней стадии развития этапе, позволит избежать негативных последствий. В случаях обнаружения сбалансированной хромосомной патологии (транслокация, инверсия) повышается риск выкидыша, а также рождения ребенка с наследственным пороком. Статистика указывает на повышение уровня аббераций: от 40 до 60

³ Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ (в ред. от 27.12.2019, с изм. от 13.01.2020) «Об основах охраны здоровья граждан в РФ» // СПС «КонсультантПлюс».

процентов ранних эмбрионов хромосомно-аномальны⁴.

В прямой взаимосвязи с вышеуказанным принципом состоит важный организационный принцип недопустимости злоупотребления правом должностными лицами. Он выражается в создании специализированных комитетов, занимающихся выработкой рекомендаций в области пренатальной диагностики, формированием перечня критериев, в соответствии с которыми должна осуществляться процедура генетического скрининга, а также закрытого перечня оснований для назначения генетического скрининга, и выполняющих функции промежуточного контроля. Такие комитеты следует формировать из квалифицированных кадров в области здравоохранения и генетического скрининга⁵.

Нельзя оставить без внимания и принцип оперативности и своевременности выявления наследственного заболевания. Методика инвазивного генетического тестирования посредством отбора проб ворсин хориона проводится во время 11-12 недели беременности, что в сравнении с процедурой амниоцентеза, проводящейся на 16-18 неделе гестации, имеет явное преимущество ранней идентификации генетических аномалий. Оба метода инвазивного генетического скрининга имеют риск выкидыша 0,3–1%⁶.

Безусловно, что лицо, которому предстоит любая генетическая диагностика, должно быть уведомлено о цели ее проведения, о порядке осуществления процедуры, и возможных рисках, связанных как с проведением, так и отказом от нее. В связи с этим обязательным для включения в основы концепции является принцип информирования пациента о целях и результатах обследования. Пациенту должны быть предоставлена информация о процедуре в соответствии с действующим законодательством в сфере генетического скрининга, а также внутренними инструкциями учреждения, в котором

⁴ Hassold, T., Hunt, P. To err (meiotically) is human: the genesis of human aneuploidy // Nat Rev Genet. 2001. Vol. 2. P. 280–291.

⁵ Сабурова В.И. Этические проблемы пренатальной диагностики. 2009 // Официальный сайт: Церковно-общественный совет по биомедицинской этике. URL: <http://bioethics.orthodoxy.ru/analitika/zashchita-zhizni/211> (дата обращения: 20.11.2021).

⁶ Kahler, C. Recommendations of DEGUM for conducting Amniocentesis and Chorionic villus sampling DEGUM Guidelines for Amniocentesis and Chorionic Villus Sampling / C. Kahler, U. Gembruch, K.-S. Helling et al. // Ultrasound Med. 2013. Vol. 34. P. 435–440.

проводится обследование. При этом видится необходимым получать письменное согласие лица на проведение данных исследований.

Следующий принцип, на который стоит обратить внимание – это принцип конфигурации этических и моральных факторов. Он раскрывается в ситуациях выявления наследственной патологии, являющейся медицинским показанием для прерывания беременности. Например, законодательством Швейцарии установлен запрет на проведение аборта до конца 12-й недели гестации, в Германии – до конца 14-й недели, в Австрии – до конца 16-й недели беременности. При этом в Германии в случае вероятности передачи генетического заболевания от родителя будущему ребенку узаконена возможность ПИД-регулируемого (ПИДВ). Решение о санкционировании данной процедуры принимается комитетом по этике посредством голосования.

Альтернативный подход практикуется в КНР, где семейные ценности приоритетнее международных запретов на какое-либо вторжение в генетическую структуру эмбриона⁷.

В качестве эффективного инструмента поддержания реализации всех вышеуказанных принципов в отдельности, а также обеспечения их функционирования в качестве слаженной системы следует использовать принцип предоставления государственных гарантий по обеспечению прав лица, предоставившего согласие на прохождение пренатальной диагностики, и обязательного надзора за их соблюдением. Указанное положение уже применяется в Национальной стратегии действий в интересах женщин на 2017–2022 гг. (утвержденной распоряжением Правительства РФ от 8 марта 2017 г. № 410-р «Об утверждении Национальной стратегии действий в интересах женщин на 2017–2022 гг.»). Документ предоставляет возможность расширенных гарантий для граждан женского пола доступности генетической диагностики, в том числе биохимической диагностики, ДНК-диагностики и предимплантационной диагностики, в целях предупреждения наследственных и хронических прогрессирующих редких заболеваний.

Не оставим без внимания и организационную составляющую генетических ис-

⁷ Gietel-Habets, J.J.G., Die-Smulders, C.E.M., Tjan-Heijnen, V.C.G., Derks-Smeets, I.A.P., Golde, R., Gomez-Garcia, E. Professionals' knowledge, attitude and referral behaviour of preimplantation genetic diagnosis for hereditary breast and ovarian cancer // Reproductive BioMedicine Online. 2018. Vol. 36 (2). P. 137–144.

следований. В первую очередь следует обратить внимание на вопросы финансирования. В Российской Федерации посредством администрирования бюджетных средств формируется ФФОМС, его доходы являются ключевым аспектом реализации всего механизма пренатальной диагностики. Использование данной системы обеспечения права граждан на получение бесплатной медицинской помощи предполагает использование принципа необходимого финансирования.

Специфика геномных исследований, по нашему мнению, должна подлежать обязательному лицензированию. Такая практика успешно реализуется в Великобритании, где действует специальное учреждение (Human Fertilisation and Embryology Authority, HFEA) по проработке вопросов выдачи разрешений медицинским учреждениям на осуществление генетического тестирования.

Одновременно с этим стоит обратить внимание и на эффективную систему всестороннего рассмотрения вопросов, связанных с проведением какого-либо биомедицинского исследования, которая функционирует в Дании, Норвегии и Швеции⁸. Опыт зарубежных стран в данном вопросе абсорбируется принципом обязательного лицензирования.

Нельзя игнорировать человеческий субъективизм, а также вероятность совершения ошибки медицинским персоналом как вероятностные обстоятельства при осуществлении пренатальных исследований. В целях нивелирования последствий вышеописанных ситуаций в концепцию следует включить принцип полного и доступного компенсационного возмещения.

Анализ российского законодательства позволил сделать вывод о том, что в Российской Федерации назрела необходимость принятия специального федерального закона, создающего все условия для всестороннего эффективного регулирования в сфере генетического скрининга в соответствии с современными реалиями общества и достижениями в области медицины.

Стоит отметить, что в первую очередь, задача российского законодателя, не ограничившись номинальным декларированием в нормативной правовой базе государства, претворить в жизнь соблюдение вышеуказанных принципов, поскольку они отражают результаты наиболее

⁸ Lie, R.K., Paulsen, J.E. Bioethics in Scandinavia: 1989–1991 // Lustig B.A., Brody B.A., Engelhardt H.T., McCullough L.B. (eds.) Bioethics Yearbook. Vol. 2. Springer, Dordrecht, 1992. С. 280.



эффективных практик мирового сообщества.

Для выполнения этой задачи необходимо закрепление доступной, обыденной для понимания трактовки базисов, сформулированной на основе их правовой природы и ключевых характеристик. Полагаем, что правовые конструкции принципов должны быть созданы в соответствии с требованиями юридической техники и согласованы как между собой, так и с нормами иных нормативных актов.

При этом следует учитывать, что предлагаемый перечень принципов безусловно может быть дополнен как в связи с появлением новых правовых международных максимумов и общим совершенствованием российского законодательства в области генетического скрининга, так и развитием новых технологий и методик выявления наследственных заболеваний в результате проведения геномных исследований.

Литература

1. Конвенция о защите прав человека и человеческого достоинства в связи с применением достижений биологии и медицины: Конвенция о правах человека и биомедицине (ETS № 164) (заключена в г. Овьедо 4 апреля 1997 г.) // Информационный банк «Международное право» // СПС «КонсультантПлюс».
2. Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ (в ред. от 27.12.2019, с изм. от 13.01.2020) «Об основах охраны здоровья граждан в РФ» // СПС «КонсультантПлюс».
3. By the President of the Republic France. Law No. 94-654 of July 29, 1994 on the Donation and use of Elements and Products of the Human Body, Medical Assistance for Procreation and Prenatal Diagnosis. 1994.
4. Federal Law on Medically Assisted Procreation (Reproductive Medicine Act, FMedG) of 18 December 1998.
5. Сабурова В.И. Этические проблемы пренатальной диагностики. 2009 // Официальный сайт: Церковно-общественный совет по биомедицинской этике. URL: <http://bioethics.orthodoxy.ru/analitika/zashchita-zhizni/211> (дата обращения: 20.11.2021).
6. Hassold, T., Hunt, P. To err (meiotically) is human: the genesis of human aneuploidy // Nat Rev Genet. 2001. Vol. 2. P. 280–291.
7. Kahler, C. Recommendations of DEGUM for conducting Amniocentesis and Chorionic villus sampling DEGUM Guidelines for Amniocentesis and Chorionic Villus Sampling / C. Khler, U. Gembruch, K.-S. Heling et al. // Ultrasound Med. 2013. Vol. 34. P. 435–440.
8. Gietel-Habets, J.J.G., Die-Smulders, C.E.M., Tjan-Heijnen, V.C.G., Derks-Smeets, I.A.P., Golde, R., Gomez-Garcia, E. Professionals' knowledge, attitude and referral behaviour of preimplantation genetic diagnosis for hereditary breast and ovarian cancer // Reproductive BioMedicine Online. 2018. Vol. 36 (2). P. 137–144.
9. Lie, R.K., Paulsen, J.E. Bioethics in Scandinavia: 1989–1991 // Lustig B.A., Brody B.A., Engelhardt H.T., McCullough L.B. (eds.) Bioethics Yearbook. Vol. 2. Springer, Dordrecht, 1992. C. 280.

References

1. Konventsiya o zashchite prav cheloveka i chelovecheskogo dostoinstva v svyazi s primeneniym dostizheniy biologii i meditsiny: Konventsiya o pravakh cheloveka i biomeditsine (ETS № 164) (zaklyuchena v g. Ov'yedo 4 aprelya 1997 g.) // Informatsionnyy bank «Mezhdunarodnoye pravo» // SPS «Konsul'tantPlyus».
2. Federal'nyy zakon ot 21 noyabrya 2011 g. № 323-FZ (v red. ot 27.12.2019, s izm. ot 13.01.2020) «Ob osnovakh okhrany zdorov'ya grazhdan v RF» // SPS «Konsul'tantPlyus».
3. By the President of the Republic France. Law No. 94-654 of July 29, 1994 on the Donation and use of Elements and Products of the Human Body, Medical Assistance for Procreation and Prenatal Diagnosis. 1994.
4. Federal Law on Medically Assisted Procreation (Reproductive Medicine Act, FMedG) of 18 December 1998.
5. Saburova V.I. Eticheskiye problemy prenatal'noy diagnostiki. 2009 // Ofitsial'nyy sayt: Tserkovno-obshchestvennyy sovet po biomeditsinskoj etike. URL: <http://bioethics.orthodoxy.ru/analitika/zashchita-zhizni/211> (data obrashcheniya: 20.11.2021).
6. Hassold, T., Hunt, P. To err (meiotically) is human: the genesis of human aneuploidy // Nat Rev Genet. 2001. Vol. 2. P. 280–291.
7. Kahler, C. Recommendations of DEGUM for conducting Amniocentesis and Chorionic villus sampling DEGUM Guidelines for Amniocentesis and Chorionic Villus Sampling / C. Khler, U. Gembruch, K.-S. Heling et al. // Ultrasound Med. 2013. Vol. 34. P. 435–440.
8. Gietel-Habets, J.J.G., Die-Smulders, C.E.M., Tjan-Heijnen, V.C.G., Derks-Smeets, I.A.P., Golde, R., Gomez-Garcia, E. Professionals' knowledge, attitude and



referral behaviour of preimplantation genetic diagnosis for hereditary breast and ovarian cancer // *Reproductive BioMedicine Online*. 2018. Vol. 36 (2). P. 137–144.
9. Lie, R.K., Paulsen, J.E. *Bioethics in Scandinavia: 1989–1991* // Lustig B.A., Brody B.A., Engelhardt H.T., McCullough L.B. (eds.) *Bioethics Yearbook*. Vol. 2. Springer, Dordrecht, 1992. С. 280.

МЕДВЕДЕВ Михаил Васильевич, доктор медицинских наук, профессор, профессор кафедры ультразвуковой и пренатальной диагностики Академии постдипломного образования ФГБУ ФНКЦ ФМБА России. 125371, г. Москва, Волоколамское шоссе, дом 91. E-mail: mmedved@list.ru

ОСАВЕЛЮК Алексей Михайлович, доктор юридических наук, профессор, профессор кафедры конституционного и муниципального права ФГБОУ ВО «Московский государственный юридический университет имени О.Е. Кутафина (МГЮА)». 125993, г. Москва, улица Садовая-Кудринская, дом 9. E-mail: osaveluk@mail.ru

СУВОРОВ Георгий Николаевич, кандидат юридических наук, доцент кафедры общественного здоровья и здравоохранения Академии постдипломного образования ФГБУ ФНКЦ ФМБА России. 125371, г. Москва, Волоколамское шоссе, дом 91. E-mail: ipk6019086@yandex.ru

MEDVEDEV Mikhail Vasilievich, doctor of medical sciences, professor, Professor of the Department of Ultrasound and Prenatal Diagnostics Academy of Postgraduate Education FGBU FSCC FMBA of Russia. 125371, Moscow, Volokolamsk highway, 91. E-mail: mmedved@list.ru

OSAVELYUK Alexey Mikhailovich, Doctor of Law, Professor, Professor of the Department of Constitutional and municipal law FGBOU VO “Moscow State Law University named after O.E. Kutafin (MSUA)”. 125993, Moscow, Sadovaya-Kudrinskaya street, 9. E-mail: osaveluk@mail.ru

SUVOROV Georgy Nikolaevich, PhD in Law, Associate Professor of the Department public health and health care Academy of Postgraduate Education FGBU FSCC FMBA of Russia. 125371, Moscow, Volokolamsk highway, 91. E-mail: ipk6019086@yandex.ru

