

Алтынник Н.А., Бородина М.А., Комарова В.В.

## **НОРМАТИВНОЕ ПРАВОВОЕ РЕГУЛИРОВАНИЕ ПОКАЗАНИЙ К ПРЕДИМПЛАНТАЦИОННОМУ ГЕНЕТИЧЕСКОМУ ТЕСТИРОВАНИЮ ЭМБРИОНОВ НА МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ (ПГТ-М) И ХРОМОСОМНЫЕ СТРУКТУРНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ (ПГТ-СП): КОНЦЕПТУАЛЬНЫЙ ПОДХОД С УЧЕТОМ ЗАРУБЕЖНОГО ОПЫТА<sup>1</sup>**

Altynnik N.A., Borodina M.A., Komarova V.V.

## **REGULATORY REGULATION OF INDICATIONS TO PREIMPLANTATION GENETIC TESTING EMBRYOS FOR MONOGENIC DISEASES (PGT-M) AND CHROMOSOME STRUCTURAL DISEASES READJUST (PGT-SP): A CONCEPTUAL APPROACH TAKING INTO ACCOUNT FOREIGN EXPERIENCE<sup>2</sup>**

В статье на основе анализа зарубежного опыта и отечественного законодательства выявлены и рассмотрены наиболее принципиальные аспекты регламентации правовых условий проведения ПГТ-М и ПГТ-СП, изучены существующие подходы к определению законодателем показаний к данным разновидностям геномных исследований. Обосновывается, что недостаток правовых предпосылок применения процедуры ПГТ в вариациях ПГТ-М и ПГТ-СП создает состояние правовой неопределенности, в котором право на будущую жизнь легко может быть нарушено вследствие недостаточной информированности потенциальных родителей при принятии репродуктивного решения и отсутствия конкретного набора юридических обязанностей, исполняемых по отношению к ним медицинскими специалистами. Аргументировано, что наиболее перспективным является такой подход, при котором степень выражения репродуктивной свободы личности подвергается обоснованным ограничениям, направленным на противодействие распространению евгенических практик, с помощью сочетания описательных критериев серьезности генетического заболевания (вкуче с применением перечня искомых генетических факторов) и регламентации альтернативных процедур, допускающих индивидуальное санкционирование ПГТ-М и ПГТ-СП исходя из комплекса индивидуально-определенных факторов. При этом тестирование в отношении генетических условий, отраженных в перечне, следует рассматривать в контексте отнесения к видам медико-генетических услуг, оказываемых по программам ОМС. В свою очередь, альтернативная согласительная процедура должна быть регламентирована специальным законодательством о геномных исследованиях в отношении генетических условий, не подпадающих под критерий серьезности генетического расстройства и (или) не включенных в указанный перечень, и должна реализовываться при участии многопрофильной комиссии специалистов (генетик, судебно-медицинский эксперт, эксперт соответствующего фонда ОМС, специалист по ВРТ, клинический психолог).

20

Частно-правовые  
(цивилистические) науки



<sup>1</sup> Исследование выполнено при финансовой поддержке Российского фонда фундаментальных исследований (РФФИ) в рамках научного проекта № 18-29-14040

<sup>2</sup> The reported study was funded by RFBR according to the research project № 18-29-14040

**Ключевые слова:** предимплантационное генетическое тестирование на моногенные заболевания (ПГТ-М), предимплантационное генетическое тестирование на хромосомные структурные перестройки (ПГТ-СП), вспомогательные репродуктивные технологии (ВРТ), экстракорпоральное оплодотворение (ЭКО), эмбрион человека, серьезное генетическое заболевание, высокий риск, правовое регулирование.

*Based on the analysis of foreign experience and domestic legislation, the article identifies and considers the most fundamental aspects of regulating the legal conditions for conducting PGT-M and PGT-SP, and examines existing approaches to determining indications for these types of genomic research by the legislator. It is substantiated that the lack of legal prerequisites for the application of the PGT procedure in variations of PGT-M and PGT-SP creates a state of legal uncertainty in which the right to a future life can easily be violated due to insufficient awareness of potential parents when making a reproductive decision and the absence of a specific set of legal obligations. performed in relation to them by medical specialists. It is argued that the most promising is such an approach, in which the degree of expression of the individual's reproductive freedom is subject to reasonable restrictions aimed at counteracting the spread of eugenic practices, using a combination of descriptive criteria for the severity of a genetic disease (together with the use of a list of the desired genetic factors) and the regulation of alternative procedures that allow individual sanctioning of PGT-M and PGT-SP based on a complex of individually determined factors. At the same time, testing for genetic conditions reflected in the list should be considered in the context of referring to the types of medical genetic services provided under compulsory medical insurance programs. In turn, an alternative conciliation procedure should be regulated by special legislation on genomic research in relation to genetic conditions that do not fall under the criterion of the severity of a genetic disorder and (or) are not included in the specified list, and should be implemented with the participation of a multidisciplinary commission of specialists (geneticist, forensic medical expert, expert of the relevant MHI fund, ART specialist, clinical psychologist).*

**Keywords:** pre-implantation genetic testing for monogenic diseases (PGT-M), pre-implantation genetic testing for chromosomal structural rearrangements (PGT-SP), assisted reproductive technologies (ART), in vitro fertilization (IVF), human embryo, serious genetic disease, high risk, legal regulation.

Отношения по применению вспомогательных репродуктивных технологий (ВРТ) в Российской Федерации отличаются стремительным развитием медико-генетических технологий и гибкостью государственной политики, признаком чего может служить недавнее закрепление в числе самостоятельных оснований для обеспечения доступа к программам экстракорпорального оплодотворения (ЭКО) и переноса криоконсервированных эмбрионов риска развития у будущего ребенка «наследственного заболевания» – с 1 января 2021 г. реализация таких программ в отношении фертильных пар предусмотрена подп. «в» п. 10 действующего Порядка использования ВРТ<sup>1</sup>. Для

выявления моногенных нарушений и структурных перестроек хромосом при проведении ЭКО предлагается процедура предимплантационного генетического тестирования (ПГТ, в вариациях ПГТ-М и ПГТ-СП соответственно), позволяющая осуществлять избирательный перенос эмбрионов, не затронутых изучаемым состоянием, избегая при этом высокорисковой инвазивной пренатальной диагностики и возможного искусственного прерывания беременности. Вместе с тем, применение программ ЭКО исключительно в связи с потребностью в ПГТ-М и (или) ПГТ-СП сопряжено с дополнительными рисками и затратами и может рассматриваться как обременительная нагрузка на систему здравоохранения, при этом становится очевидным, что решение о проведении тестирования должно приниматься при наличии четко определенных правовых условий, гарантий и ограничений, сопровождающих присущие им процедуры.

<sup>1</sup> Приказ Министерства здравоохранения РФ от 31 июля 2020 г. № 803н «О порядке использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказаниях и ограничениях к их применению» // URL: <https://www.garant.ru/products/ipo/prime/doc/74676088/> (дата обращения: 13.09.2021).





Между тем, ни в вышеуказанном Порядке применения ВРТ, ни в протоколах лечения<sup>2</sup> не определены конкретные генетические факторы, с которым связывается соответствующий риск, и не дана характеристика «наследственного» заболевания как, например, тяжелого/неизлечимого, отличающегося высокой пенетрантностью и т.п. Учитывая необходимость определения баланса между репродуктивной свободой личности и защитой будущей жизни, регулирование концептуальных основ организации и проведения процедуры ПГД, за исключением частных лабораторных и клинических аспектов, должно быть предметом пристального внимания со стороны законодателя. Однако в настоящий момент наблюдается совершенно иная картина – считающийся базовым в данной сфере Федеральный закон от 05 июля 1996 г. № 86-ФЗ «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности»<sup>3</sup> не распространяется на отношения по поводу применения методов генетической диагностики к человеку, тканям и клеткам в составе его организма. В свою очередь, перечисление в существующих клинических рекомендациях по ВРТ всех известных современной науке показаний к проведению ПГТ не равнозначно наличию официально утвержденных перечней моногенных заболеваний и хромосомных нарушений, а также иных условий, при которых допускается проведение такого тестирования. Недостаток правовых предпосылок применения процедуры ПГТ в вариациях ПГТ-М и ПГТ-СП создает состояние правовой неопределенности, в котором право на будущую жизнь легко может быть нарушено вследствие недостаточной информированности потенциальных родителей при принятии репродуктивного решения и отсутствия конкретного набора юридических обязанностей, исполняемых по отношению к ним медицинскими специалистами. Как видно, актуальное нормативное регулирование, осуществляемое, к тому же, на ведомственном уровне, не является достаточным и способно породить противоречия при оказании медицинских услуг в

<sup>2</sup> Письмо Минздрава России от 05 марта 2019 г. № 15-4/И/2-1908 «О направлении клинических рекомендаций (протокола лечения) «Вспомогательные репродуктивные технологии и искусственная инсеминация» // URL: <https://www.garant.ru/products/ipo/prime/doc/72113052/> (дата обращения: 13.09.2021).

<sup>3</sup> Федеральный закон от 05 июля 1996 г. № 86-ФЗ «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности» // СЗ РФ. 1996. № 28. Ст. 6724.

сфере ВРТ, в частности, при отборе эмбрионов для имплантации в матку. В сложившихся условиях представляется необходимым установить, какой способ определения показаний к ПГТ-М и ПГТ-СП представляется наиболее оптимальным в контексте наработанного зарубежного опыта и может быть предложен к заимствованию в российских условиях.

Нельзя не заметить, что, согласно существующей мировой практике, на определение показаний в ПГТ в законодательстве оказывает существенное влияние фактор финансового обеспечения оказываемой медицинской услуги, и здесь особенно примечателен пример Франции, где при строго ограниченном перечне показаний к ПГТ стоимость такого тестирования полностью покрывается обязательным медицинским страхованием (ОМС), и пример США, где лечение с применением технологий ЭКО и ПГТ традиционно осуществляется за счет личных средств граждан, а неофициальная статистика указывает на развитую практику тестирования по «социальным показаниям» (выбор пола, предрасположенности к определенному виду умственной или физической активности, даже определенных генетически обусловленных дефектов – например, глухоты в семьях, где родители рассматривают данный признак как исключительный и желательный с позиции ассоциации себя с определенным сообществом или субкультурой, и пр.)<sup>4</sup>. Вместе с тем, наличие в законодательстве строгих запретов на проведение ПГТ по отдельным показаниям нередко становится фактором, способствующим «репродуктивному туризму» и всплеску развития генетических технологий в странах с более либеральным генетическим законодательством – к примеру, анализ клинической практики проведения ПГТ с целью HLA-типирования в Бельгии свидетельствует, что в 56 % случаях такое тестирование проводится для пациентов, прибывающих из-за границы<sup>5</sup>. Приведенные примеры говорят о том, что государствам следует сбалансированно подходить к определению показаний к ПГТ и включению таковых в программу ОМС, поскольку максимально ограничительные подходы не только способствуют развитию трансгра-

<sup>4</sup> Casella C., Carbone L., Conforti A., Marrone V., Cioffi G., Buonfantino C., De Rosa P. et al. Preimplantation genetic testing: comparative analysis of jurisprudential regulations // Journal of Obstetrics and Gynecology Research. 2020. Vol. 32. P. 240.

<sup>5</sup> Rycke M.D., Vos A.D., Belva F., Berckmoes V., Bonduelle M., Buysse A. et al. Preimplantation genetic testing with HLA matching: from counseling to birth and beyond // Journal of Human Genetics. 2020. Vol. 65 (5). P. 445.

ничной репродуктивно-генетической помощи и оттоку специалистов из области медико-генетических услуг, но и поднимают множество сложных этических вопросов, связанных с защитой прав граждан данных стран, обращающихся за репродуктивными услугами за границей, признанием правового статуса детей, зачатых и (или) рожденных в результате применения ВРТ в зарубежных странах, и т.п.

При первом приближении к проблеме правового регулирования показаний и условий проведения ПГТ-М и ПГТ-СП наиболее эффективным способом ее разрешения представляется определение законодателем категорий заболеваний (состояний), имеющих генетическое происхождение, в отношении которых будет выполняться тестирование, одновременно со включением соответствующих услуг в содержание медицинского стандарта по применению ВРТ (по примеру обязательных пренатальных скринингов и неонатального скрининга новорожденных). Надо отметить, что такой подход действительно широко используется за рубежом с некоторыми различиями в формальном выражении, когда искомые генетические факторы либо излагаются в исчерпывающем официальном перечне, или формулируются описательно, с помощью системы оценочных критериев (может применяться и комплексный подход, при котором перечень генетически обусловленных заболеваний (состояний) подлежит расширительному толкованию с применением системы оценочных критериев). При описательном и смешанном подходах определяющая роль отводится точности и этической обоснованности вводимых параметров, и здесь, несмотря на множественные точки соприкосновения, в законодательстве зарубежных стран и позициях международных профессиональных сообществ присутствуют некоторые разночтения.

Так, например, испанское законодательство допускает в качестве общего правила проведение ПГТ с целью поиска серьезных наследственных патологий, характеризующимся ранним началом и не поддающимся постнатальному лечению, а также в других случаях, если конкретный генетический фактор может поставить под угрозу жизнеспособность эмбриона<sup>6</sup>.

<sup>6</sup> Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida // URL: [https://www.institutobernabeu.com/upload/ficheros/ley\\_de\\_reproduccion\\_asistida\\_2007.pdf](https://www.institutobernabeu.com/upload/ficheros/ley_de_reproduccion_asistida_2007.pdf) (дата обращения: 13.09.2021); Law 14/2007, of 3 July, on Biomedical Research // URL: <https://www.icj.org/wp-content/uploads/2013/05/Spain-Law-14-2007-on-Biomedical-Research-2007-eng.pdf> (дата обращения: 13.09.2021).

Во Франции, при наличии перечней генетически обусловленных заболеваний (состояний), риски развития которых оцениваются с помощью ПГТ-М и ПГТ-СП, существует также нормативный критерий тяжести наследуемого генетического заболевания (состояния), равнозначной его неизлечимости на момент постановки диагноза<sup>7</sup>. Наконец, Американское общество репродуктивной медицины (American Society for Reproductive Medicine, ASRM), мнения которого по многим принципиальным вопросам придерживается и Международное общество преимплантационной генетической диагностики (Preimplantation Genetic Diagnosis International Society, PGDIS), до настоящего времени рассматривает в качестве этически оправданных случаев проведения ПГТ высокие риски развития у потомства тяжелых заболеваний или состояний, для которых не разработаны доступные методы лечения либо же лечение является в значительной степени обременительным для пациента и его семьи и (или) предполагает чрезмерно травмирующее воздействие на его личность и физическое развитие<sup>8</sup>.

Как видно, ключевые факторы, определяющие возможность правомерного проведения ПГТ-М и ПГТ-СП, относятся либо к самому генетически обусловленному заболеванию или состоянию (такие, как тяжесть и отсутствие эффективного лечения), либо к вероятности его развития (обычно речь идет о «высоких рисках»), в то же время, каждый из них может быть по-разному, а иногда и весьма произвольно, истолкован на фоне существующей клинической практики и национальных правовых традиций. В свете сказанного заслуживает отдельного рассмотрения расширенная система оценочных критериев, предложенная в рамках недавних изменений в ст. 5а Закона о репродуктивной медицине (RMA) Швейцарии (принята в 2020 г., вступила в силу в 2021 г.)<sup>9</sup>, а также разработанные Швейцарской академией медицинских наук

<sup>7</sup> Loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique // URL: <https://www.legifrance.gouv.fr/loda/id/JORFTEXT000024323102/> (дата обращения: 13.09.2021).

<sup>8</sup> Preimplantation genetic testing: a Practice Committee opinion (2008) // URL: available at [https://www.fertstert.org/article/S0015-0282\(08\)03469-9/fulltext](https://www.fertstert.org/article/S0015-0282(08)03469-9/fulltext) (дата обращения: 13.09.2021).

<sup>9</sup> Bundesgesetz vom 18. Dezember 1998 über die medizinisch unterstützte Fortpflanzung (Fortpflanzungsgesetz, FMedG) // URL: <https://www.fedlex.admin.ch/eli/cc/2000/554/de> (дата обращения: 13.09.2021).





(SAMS) рекомендации<sup>10</sup>, призванные обеспечить их практическое применение.

Обратим внимание на то, что предложенные в ст. 5aRMA показания к проведению ПГТ в вариациях ПГТ-М и ПГТ-СП<sup>11</sup>) содержат в себе ограничения, более строгие по сравнению с правовыми основаниями для искусственного прерывания беременности. Такой подход законодателя объясняется применением в области правового регулирования геномных исследований принципа противодействия «восходящей евгенике» как системе взглядов, в рамках которой индивиды подлежат классификации как «достойные» и «не достойные» существования. В доктринальных источниках отмечается, что мнения и решения, принятые на основе такой классификации, способны оказывать негативное влияние, в первую очередь, на уровень правовой и социальной защищенности людей с ограниченными возможностями, их оценку и восприятие обществом<sup>12</sup>. В силу действия указанного принципа ПГТ не может выполняться исключительно по желанию пациента, а отказ от эмбрионов на основе их генетических характеристик требует установления обоснованных правовых ограничений и не должен толковаться как оценка болезни или состояния инвалидности в качестве исключающих «достоинство жизни»<sup>13</sup>. Соблюдение формальных ограничений, наряду с этим, не гарантирует положительного решения, поскольку каждая ситуация требует индивидуального рассмотрения с учетом личного и социального опыта, ценностей пары.

Общими критериями приемлемости выполнения ПГТ-М и ПГТ-СП для пар с осложненным семейным анамнезом служат: характер передачи заболевания (наследственный); особенности его симптоматики и возникновения – таковое должно быть «серьезным», с высокой вероятностью появления первых симптомов в возрасте до 50 лет; критерий неизлечимости, понимаемой как отсутствие эффективного метода лечения для данного

<sup>10</sup> Medical-ethical recommendations: preimplantation genetic testing PGT (Swiss Academy of Medical Sciences) // URL: [https://www.researchgate.net/publication/342287555\\_Medical-ethical\\_recommendations\\_preimplantation\\_genetic\\_testing\\_PGT](https://www.researchgate.net/publication/342287555_Medical-ethical_recommendations_preimplantation_genetic_testing_PGT)(дата обращения: 13.09.2021).

<sup>11</sup> RMA упоминает и о ПГТ-А, однако отношения, связанные с проведением данного тестирования, не исследуются в рамках настоящей статьи.

<sup>12</sup> Benard J., Targa C., Murisier F., Paoloni-Giacobino A., Streuli I. Preimplantation genetic testing // *Revue Medicale Suisse*. 2019. Vol. 15 (5). P. 53.

<sup>13</sup> Girsh E., Malcov M. A Textbook of Clinical Embryology. – Cambridge, 2021. – P. 207.

заболевания (состояния), апробированного в установленном порядке и закрепленного в актуальных медицинских стандартах. Проверка соблюдения этих критериев возлагается на лечащего врача, при этом лишь свойство наследственной передачи заболевания носит условно-объективный характер (устанавливается на основе актуальных научных знаний), тогда как все остальные параметры подлежат, в сущности, индивидуальной оценке.

При характеристике конкретного заболевания в качестве серьезного специалистом рекомендуется учитывать такие присутствующие ему особенности, как сильная боль, зависимость от посторонней помощи в повседневной жизни и (или) значительное ограничение двигательных функций, познавательной активности, возможности выражения эмоций и др. Разработка инновационных методов лечения генетически обусловленных нарушений также влияет на решение о приемлемости ПГТ-М или ПГТ-СП, однако врач обязан принимать во внимание не только факт наличия таких методов, но также их финансовую доступность, индивидуальную непереносимость и т.п. факторы.

Очевидно, что оценка характера и степени воздействия генетического заболевания на качество жизни будущего ребенка и его семьи является весьма трудоемким процессом, особенно если учесть, что вышеописанные критерии не препятствуют отнесению к числу показаний к ПГТ состояний, характеризующихся неполной пенетрантностью и переменной экспрессией, относительно поздним началом (не врожденным). Обладая достаточным объемом информации о тех или иных генетических факторах, тем не менее, зачастую сложно предсказать реальный уровень проявления физической боли и нравственных страданий, которые могут испытывать пострадавшие. В то же время, существование принципа противодействия «восходящей евгенике» в Швейцарии не допускает возможности разработки перечней генетически обусловленных патологий, которые считались бы достаточно серьезными для проведения ПГТ. Как отмечается в рекомендациях SAMS, именно этот шаг способствует принятию обществом идеи о возможности отказа от использования полученных эмбрионов основе генетических характеристик, связанных с оценкой «достоинства жизни». Вместо такой, необходимой на наш взгляд, конкретизации для обеспечения возможности принятия обоснованного репродуктивного решения вводится еще один, сугубо субъективный,

дополнительный критерий: обратившаяся за получением медицинских услуг в сфере ВРТ пара должна письменно заявить и при помощи лечащего врача обосновать, что рождение ребенка с конкретной генетически обусловленной патологией ставит семью «в неприемлемую ситуацию». Иными словами, в каждом случае потенциального применения ПГТ-М или ПГТ-СП требуется определить не только отсутствие формальных препятствий, но «индивидуальную приемлемость» такого тестирования.

Подаче заявки на проведение ПГТ могут предшествовать консультации со специалистами в соответствующей области (например, неврологии), общение с пациентами, страдающими соответствующими расстройствами, представителями организаций инвалидов, этическими советами по ПГТ, включающими в себя специалистов в области биоэтики, психологии, и пр. В ряде случаев индивидуальная приемлемость может обосновываться пережитым опытом, если, к примеру, у пары уже есть больной ребенок, один из партнеров (супругов) страдает генетическим заболеванием или вырос в семье, где были такие заболевшие, при совместном проживании с ними. Ответственность за предоставление достоверной информации об обстоятельствах, подтверждающих индивидуальную приемлемость заявки, лежит на пациентах и их лечащем враче. Последнему, впрочем, предлагается придерживаться условной шкалы оценивания степени тяжести заболевания применительно к индивидуальным обстоятельствам обратившихся. В баллах от одного до пяти оценивается степень выраженности таких факторов, как: продолжительность жизни (1 – не уменьшается / значительно уменьшается, 5 – значительно уменьшается), начало развития заболевания (1 – позднее начало / после 50 лет, 5 – врожденные заболевания), характер течения заболевания (1 – стабильный, 5 – прогрессирующий), вероятность развития нескольких генетически обусловленных состояний (1 – низкая, 5 – высокая), эффективность лечения (1 – значительная, 5 – низкая), возможность выздоровления (1 – имеется, 5 – отсутствует), переносимость лечения (1 – хорошая, 5 – низкая), вероятность появления новых, эффективных методов лечения (1 – имеется, 5 – отсутствует), влияние на качество жизни (баллы выставляются индивидуально, исходя из различных факторов).

Подчеркнем, что запрет евгенических практик, разумеется, служит весомым аргументом в пользу строгих ограничений

на проведение ПГТ, однако, при разработке правовых условий доступа к такому тестированию необходимо обращать внимание также на наличие у родителей права на получение объективной информации о состоянии здоровья полученных в результате применения ЭКО эмбрионов. Со ссылкой на это право национальные суды Италии, в частности, еще в 2007 г. до внесения соответствующих изменений в законодательство о ВРТ<sup>14</sup> обосновали правовую приемлемость скрининга генетических заболеваний и хромосомных аномалий в парах с риском передачи их потомству<sup>15</sup>, а также обратили внимание на потребность в предметном обосновании субъективных и объективных критериев приемлемости использования данных методик<sup>16</sup>. В дальнейшем Конституционный суд Италии дополнил эту аргументацию указанием на то, что не может считаться обоснованным запрет на доступ к ПГТ лиц, хотя и считающихся фертильными, но затронутых (являющихся носителями) серьезных наследственных генетических заболеваний, поскольку выбор в пользу отказа от производства на свет потомства, страдающего из-за такой специфической патологии, оправдан по сравнению с более травматичным методом прерывания беременности<sup>17</sup>. Приведенный подход подчеркивает, что в системе правового регулирования ПГТ необходим баланс правовых принципов – защиты зарождающейся жизни от дискриминации по критерию генетического статуса и обеспечения права родителей на принятие свободного репродуктивного решения, продиктованного, в конечном счете, характером и степенью влияния на условия жизнедеятельности отдельных, серьезных генетических патологий. Вместе с тем, вопрос о возможности утверждения перечней последних или разработки описательных критериев оценки приемлемости ПГТ-М и ПГТ-СП по-прежнему остается в Италии открытым.

Существующие этико-правовые про-

<sup>14</sup> Boggio A. Italy enacts new law on medically assisted reproduction // *Human Reproduction*. 2005. Vol. 20. P. 1156.

<sup>15</sup> Azofra M.J. The Cagliari (Italy) Court authorizes the preimplantation genetic diagnosis // *Revista de Derecho y Genoma Humano*. 2007. Vol. 27. P.137.

<sup>16</sup> Court of Florence, Ordinance of December 17, 2007 // URL: <https://www.govinfo.gov/content/pkg/FR-2007-12-17/pdf/E7-24391.pdf> (дата обращения: 13.09.2021).

<sup>17</sup> Casella C, Niola M, Graziano V. Assisted reproductive technologies in the relationship between the Legislator and the Constitutional Court // *Rivista Italiana di Medicina Legale e del Diritto in campo sanitario*. 2017. Vol. 4. P.1455.





тиворечия, думается, не могут быть преодолены исключительно благодаря развитию системы медико-генетического консультирования и созданию на основании существующих клинических рекомендаций в сфере ВРТ норм законодательства об условиях доступа к получению медико-генетических услуг данного рода. Неслучайно в государствах, накопивших значительный опыт правового регулирования отношений в сфере геномных исследований, при сохранении описательного подхода к регламентации показаний для ПГТ, как правило, формируются также правовые предпосылки для разрешения нестандартных ситуаций, т.е. помимо материально-правовых норм разработан блок источников, подробно регулирующих вопросы процедурного характера. К примеру, в Германии, отличающейся наиболее последовательным регулированием механизмов правовой защиты зарождающейся жизни в форме искусственно полученного человеческого эмбриона, общие критерии допустимости ПГТ включают как качественную характеристику (серьезность) заболевания, отнесенного в официально утвержденный перечень, так и оценочный критерий влияния генетической патологии на развитие беременности и будущую жизнедеятельность человека (здесь оцениваются высокие риски смертности, выкидыша или искусственного прерывания беременности по медицинским причинам)<sup>18</sup>. В дополнение к указанным критериям определена процедура рассмотрения заявки на проведение ПГТ междисциплинарным комитетом по этике, обязанным исследовать не только медицинскую составляющую, но и психологические и социальные последствия удовлетворения запроса; система аттестации медицинских центров и лабораторий предполагает получение разрешения на реализацию конкретных показаний к ПГТ (включая определенные генетические факторы в рамках ПГТ-М и ПГТ-СП). В вышеприведенном примере с Испанией при наличии оценочных критериев серьезной наследственной генетической патологии (ранее начало, угроза жизнеспособности эмбриона и отсутствие эффективного постнатального лечения) проведение ПГТ-М и ПГТ-СП для любых других целей, не связанных с отбором эмбрионов по социальным показаниям, в индивидуальном порядке может санкционировать Национальная комиссия по вспомогательной репродукции человека

<sup>18</sup> Verordnung zur Regelung der Primplantationsdiagnostik (2014) // URL: <http://www.gesetze-im-internet.de/pidv/> (дата обращения: 13.09.2021).

(Comisi n Nacionalde Reproducci n Humana Asistida – исп.)<sup>19</sup>. По существу, такие же широкие полномочия предоставлены шведскому Министерству здравоохранения и социального обеспечения (Social departementet – швед.), тогда как, по общему правилу, ПГТ-М и ПГТ-СП используются лишь для выявления риска развития тяжелых наследственных заболеваний<sup>20</sup>.

Стремительный прогресс в области генетических исследований позволяет говорить о том, что традиционные вариации ПГТ с определением у эмбриона статуса носительства в отношении конкретного патогенного фактора уже в ближайшее время могут уступить место комплексным исследованиям генома с формулировкой заключения исходя из предполагаемого процента риска. Избранные генетические лаборатории в мире в настоящее время предлагают проведение ПГТ для патогенных вариантов митохондриальной ДНК, что предусматривает отбор эмбрионов с искомой патогенной нагрузкой ниже порога клинической экспрессии<sup>21</sup>. Такое показание к ПГТ представляется одним из наиболее этически спорных, поскольку отбор эмбрионов по результатам тестирования снижает риски для будущего ребенка, но не устраняет их полностью, вследствие чего необходимо обеспечивать в каждом таком случае правильное понимание степени полезности исследования и его возможных последствий. Наряду с этим, направление на ПГТ для полигенных генетических обусловленных состояний, моногенных и / или хромосомных aberrаций (в комплексе) становится все более распространенным явлением. Обоснованию концепции снижения риска полигенных заболеваний в контексте технологии ПГТ с ранжированием эмбрионов на основе более низких факторов риска посвящены отдельные исследования<sup>22</sup>.

Каждое отдельное состояние при ком-

<sup>19</sup> Law on Biomedical Research, No 14, July 3, 2007 // URL: <https://www.isciii.es/QueHacemos/Financiacion/solicitudes/Documents/SpanishLawonBiomedicalResearchEnglish.pdf> (дата обращения: 13.09.2021).

<sup>20</sup> Act on Genetic Integrity, No 351 of May 18, 2006 // URL: [https://www.riksdagen.se/sv/dokument-lagar/dokument/svensk-forfattningssamling/lag-2006351-om-genetisk-integritet-mm\\_sfs-2006-351](https://www.riksdagen.se/sv/dokument-lagar/dokument/svensk-forfattningssamling/lag-2006351-om-genetisk-integritet-mm_sfs-2006-351) (дата обращения: 13.09.2021).

<sup>21</sup> Smeets H., Sallevelt S., Dreesen J., Die-Smulders C., Cool I. Preventing the transmission of mitochondrial DNA disorders using prenatal or preimplantation genetic diagnosis // *Annals of the New York Academy of Sciences*. 2015. Vol. 1350. P. 36.

<sup>22</sup> Treff N.R., Eccles J., Lello L., Bechor E., Hsu J., Plunkett K. et al. Utility and first clinical application of screening embryos for polygenic disease risk reduction // 2019. Vol. 10. P. 845.

плексном исследовании не всегда соответствует критерию высокого риска развития тяжелого заболевания, в то же время, невозможность включения всех доступных показаний к ПГТ в программы ОМС и проведение тестирования за счет собственных средств обращающихся граждан не предполагает отказа от регулирующего государственного воздействия и, в частности, создания базовых правовых гарантий в части требований к безопасности и качеству оказываемых медико-генетических услуг, адекватного информирования о собственном здоровье, здоровье будущего ребенка и содержании процедуры. Такие гарантии тесно связаны с развитием института медико-генетического консультирования, отменяющего за политику интерпретации данных и предложение репродуктивного решения о выборе и переносе эмбрионов исходя из результатов тестирования.

Подчеркнем, что в данной части могут быть полезными вышерассмотренные рекомендации SAMS, предлагающие обсуждать с пациентами, в частности, такие аспекты, как: степень надежности конкретных методов тестирования, действия при получении избыточной информации (о генетическом факторе, не являвшемся показанием к ПГТ-М или ПГТ-СП) или неоднозначных в интерпретации результатов. Фертильная пара информируется также об общих рисках процедуры ЭКО, иных доступных методах ВРТ, исключаящих необходимость проведения ПГТ (донорство спермы или яйцеклеток, суррогатное материнство). Указанные аспекты, как нам представляется, должны найти свое отражение в содержании информированного согласия на медицинское вмешательство при проведении ПГТ, перед подписанием которого пациенту необходимо подробно разъяснить, какую информацию он получит по результатам тестирования (с предо-

ставлением права выбора) и какие методы будут использоваться в рамках исследования (аналогично).

В целом же, учитывая общие принципы формирования искомого правового регулирования в сфере ПГТ и рассмотренный зарубежный опыт, наиболее обоснованным представляется такой подход законодателя к регулированию соответствующих правоотношений, при котором степень выражения репродуктивной свободы личности подвергается обоснованным ограничениям, направленным на противодействие распространению евгенических практик, с помощью сочетания описательных критериев серьезности генетического заболевания (включе с применением перечня генетических факторов) и регламентации альтернативных процедур, допускающих индивидуальное санкционирование ПГТ-М и ПГТ-СП исходя из комплекса индивидуально-определенных факторов. Тестирование в отношении генетических условий, отраженных в перечне (предпочтительно, утверждаемом и регулярно пересматриваемом Минздравом России с учетом результатов клинических исследований), следует рассматривать в контексте отнесения к видам медико-генетических услуг, оказываемых по программам ОМС. Альтернативная согласительная процедура должна быть регламентирована законодательством о геномных исследованиях в отношении генетических условий, не подпадающих под критерий серьезности генетического расстройства и (или) не включенных в указанный перечень, и должна реализовываться при участии многопрофильной комиссии специалистов (генетик, судебно-медицинский эксперт, эксперты Федерального фонда ОМС и соответствующего территориального фонда ОМС, специалист по ВРТ, клинический психолог).

## Литература

1. Azofra M.J. The Cagliari (Italy) Court authorizes the preimplantation genetic diagnosis // *Revista de Derecho y Genoma Humano*, 2007. Vol. 27. P. 137 – 177.
2. Benard J., Targa C., Murisier F., Paoloni-Giacobino A., Streuli I. Preimplantation genetic testing // *Revue Medicale Suisse*. 2019. Vol. 15 (5). P. 53 – 58.
3. Boggio A. Italy enacts new law on medically assisted reproduction // *Human Reproduction*. 2005. Vol. 20. P. 1156 – 1167.
4. Casella C., Carbone L., Conforti A., Marrone V., Cioffi G., Buonfantino C., De Rosa P. et al. Preimplantation genetic testing: comparative analysis of jurisprudential regulations // *Journal of Obstetrics and Gynecology Research*. 2020. Vol. 32. P. 240 – 244.
5. Casella C, Niola M, Graziano V. Assisted reproductive technologies in the relationship between the Legislator and the Constitutional Court // *Rivista Italiana di Medicina Legale e del Diritto in campo sanitario*. 2017. Vol. 4. P. 1426 – 1455.
6. Girsh E., Malcov M. *A Textbook of Clinical Embryology*. – Cambridge, 2021. – 244 p.
7. Rycke M.D., Vos A.D., Belva F., Berckmoes V., Bonduelle M., Buysse A. et al. Preimplantation genetic testing with HLA matching: from counseling to birth and beyond // *Journal of Human Genetics*. 2020. Vol. 65 (5). P. 436 – 445.





8. Smeets H., Sallevelt S., Dreesen J., Die-Smulders C., Coo I. Preventing the transmission of mitochondrial DNA disorders using prenatal or preimplantation genetic diagnosis // *Annals of the New York Academy of Sciences*. 2015. Vol. 1350. P. 36 – 39.
9. Treff N.R., Eccles J., Lello L., Bechor E., Hsu J., Plunkett K. et al. Utility and first clinical application of screening embryos for polygenic disease risk reduction // 2019. Vol. 10. P. 845 – 849.

### References

1. Azofra M.J. The Cagliari (Italy) Court authorizes the preimplantation genetic diagnosis // *Revista de Derecho y Genoma Humano*. 2007. Vol. 27. P. 137 – 177.
2. Benard J., Targa C., Murisier F., Paoloni-Giacobino A., Streuli I. Preimplantation genetic testing // *Revue Medicale Suisse*. 2019. Vol. 15 (5). P. 53 – 58.
3. Boggio A. Italy enacts new law on medically assisted reproduction // *Human Reproduction*. 2005. Vol. 20. P. 1156 – 1167.
4. Casella C., Carbone L., Conforti A., Marrone V., Cioffi G., Buonfantino C., De Rosa P. et al. Preimplantation genetic testing: comparative analysis of jurisprudential regulations // *Journal of Obstetrics and Gynecology Research*. 2020. Vol. 32. P. 240 – 244.
5. Casella C, Niola M, Graziano V. Assisted reproductive technologies in the relationship between the Legislator and the Constitutional Court // *Rivista Italiana di Medicina Legale e del Diritto in campo sanitario*. 2017. Vol. 4. P. 1426 – 1455.
6. Girsh E., Malcov M. *A Textbook of Clinical Embryology*. – Cambridge, 2021. – 244 p.
7. Rycke M.D., Vos A.D., Belva F., Berckmoes V., Bonduelle M., Buysse A. et al. Preimplantation genetic testing with HLA matching: from counseling to birth and beyond // *Journal of Human Genetics*. 2020. Vol. 65 (5). P. 436 – 445.
8. Smeets H., Sallevelt S., Dreesen J., Die-Smulders C., Coo I. Preventing the transmission of mitochondrial DNA disorders using prenatal or preimplantation genetic diagnosis // *Annals of the New York Academy of Sciences*. 2015. Vol. 1350. P. 36 – 39.
9. Treff N.R., Eccles J., Lello L., Bechor E., Hsu J., Plunkett K. et al. Utility and first clinical application of screening embryos for polygenic disease risk reduction // 2019. Vol. 10. P. 845 – 849.

**АЛТЫННИК Наталья Анатольевна**, доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой ультразвуковой и пренатальной диагностики Академии постдипломного образования ФГБУ ФНКЦ ФМБА России. 125371, г. Москва, Волоколамское шоссе, дом 91. E-mail: natalia\_altynnik@mail.ru

**БОРОДИНА Мария Александровна**, доктор медицинских наук, доцент, заведующий кафедрой неотложных состояний Академии постдипломного образования ФГБУ ФНКЦ ФМБА России. 125371, г. Москва, Волоколамское шоссе, дом 91. E-mail: borodinam2006@yandex.ru

**КОМАРОВА Валентина Викторовна**, доктор юридических наук, профессор, заведующий кафедрой 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: vkomarova@msal.ru

**ALTYNNIK Natalia Anatolievna**, doctor of medical sciences, professor, Head of the Department of Ultrasound and Prenatal Diagnostics Academy of Postgraduate Education FGBU FSCC FMBA of Russia. 125371, Moscow, Volokolamsk highway, 91. E-mail: natalia\_altynnik@mail.ru

**BORODINA Maria Alexandrovna**, doctor of medical sciences, associate professor, Head of the Department of Emergency Conditions Academy of Postgraduate Education FGBU FSCC FMBA of Russia. 125371, Moscow, Volokolamsk highway, 91. E-mail: borodinam2006@yandex.ru

**KOMAROVA Valentina Viktorovna**, Doctor of Law, Professor, Head 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: vkomarova@msal.ru

