

Суворов Г.Н., Медведев М.В., Зенин С.С.

МЕХАНИЗМ РЕАЛИЗАЦИИ КОНЦЕПЦИИ ПРАВОВОГО РЕГУЛИРОВАНИЯ ПРИМЕНЕНИЯ ГЕНОМНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ ДЛЯ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ (ПНД) В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ¹

Suvorov G.N., Medvedev M.V., Zenin S.S.

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

На основе анализа современного состояния правового регулирования пренатальной диагностики с использованием результатов генетических исследований, а также с учетом опыта зарубежных стран и международных стандартов в этой области разработан поэтапный механизм реализации концепции правового регулирования применения геномных исследований для пренатальной диагностики. Внедрение концепции предполагается посредством принятия нормативного правового акта федерального уровня, разработанного на основе результатов масштабного междисциплинарного исследования рассматриваемой сферы отношений, который станет основой для формирования распорядительной документации в указанной сфере правоотношений.

Ключевые слова: концепция правового регулирования, генетический скрининг, пренатальная диагностика, генетическое тестирование, конфиденциальность, информированное согласие, генетическое консультирование.

Based on the analysis of the current state of legal regulation of prenatal diagnosis using the results of genetic research, as well as taking into account the experience of foreign countries and international standards in this area, a step-by-step mechanism for implementing the concept of legal regulation of the use of genomic research for prenatal diagnosis has been developed. The implementation of the concept is expected through the adoption of a regulatory legal act of the federal level, developed on the basis of the results of a large-scale interdisciplinary research of the considered sphere of relations, which will become the basis for the formation of administrative documentation in this area of legal relations.

Keywords: concept of legal regulation, genetic screening, prenatal diagnosis, genetic testing, confidentiality, informed consent, genetic counseling.

Динамичное развитие сферы медицинских услуг в области ведения беременности в Российской Федерации диктует необходимость своевременного и

разумного правового регулирования. Важнейшей составляющей процесса ведения беременности является пренатальная диагностика (ПНД), которая осуществ-

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





вляется посредством обычных процедур пренатального скрининга, а также с использованием специальных инвазивных/неинвазивных методов генетического скрининга.

Взаимообусловленность врачебной компетентности и легитимности проработанных методик является фундаментальным компонентом реализации процедур пренатальной диагностики и своеобразным отражением в действительности одного из ключевых личных прав любого человека, а именно права на жизнь. Гарантом данной правовой конструкции является безошибочная процедура пренатальной диагностики при соблюдении необходимых ограничений¹.

Существующий в Российской Федерации механизм правового регулирования проведения различных медицинских процедур, в том числе пренатальной диагностики и генетических исследований, в основном сосредоточен в нормативных актах Министерства здравоохранения Российской Федерации и актах локального уровня, что, по нашему мнению, не отвечает в полной мере реалиям современности.

В связи с этим предлагается концепция правового регулирования применения геномных исследований в пренатальной диагностике в Российской Федерации, механизм реализации которой включает в себя несколько этапов.

Первым этапом должно стать инициируемое государством медицинское научно-теоретическое исследование в направлениях «генетика» и «пренатальная диагностика».

Данное исследование должно проводиться рабочей группой, состоящей из представителей ФГБУ «Национального медицинского исследовательского центра акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Минздрава России, ФГБНУ «Медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова», Общероссийской общественной организации содействия охране материнства и детства «Российское общество акушеров-гинекологов», Общероссийской общественной организации «Российское общество медицинских генетиков», а также наиболее авторитетных научных исследователей в сфере пренатальной диагностики и генетического скрининга. Одновременно с этим,

¹ Новиков П.В. Неонатальный скрининг на наследственные болезни обмена веществ и его перспективы в Российской Федерации. М., 2013. С. 55.

считаем целесообразным включить в исследовательскую группу специалистов-правоведов, имеющих достаточную квалификацию в области медицинского права как национального, так и международного уровня.

В целях унификации нормативного правового регулирования необходимо единообразно использовать понятийного аппарата, что предполагает официальное нормативное определение таких дефиниций как пренатальный скрининг, пренатальная диагностика, пренатальное исследование, пренатальные консультации, эмбрион, плод, генетический скрининг и других.

Так, на наш взгляд, оптимальной видится следующая трактовка определения пренатальной диагностики (генетического скрининга): это совокупность медицинских процедур по своевременной идентификации рисков возникновения различных аномалий у эмбриона и предотвращения негативных последствий, как для беременной женщины, так и новорожденного. Иными словами, это одно или несколько последовательных мероприятий, возможным итогом которых может быть назначение генетической консультации и формирование дальнейшей стратегии действий по диагностированию и лечению возможных заболеваний эмбриона на ранних сроках беременности.

Помимо непосредственной разработки понятийного аппарата, в сфере пренатальной диагностики необходимо выработать рекомендации к разграничению таких понятий как эмбрион/плод/ребенок с учетом опыта зарубежных исследователей, а в области генетики следует унифицировать дефиницию «геном» и разработать положения этического кодекса геномных исследований.

Изучая опыт зарубежных стран в подходах к градации дефиниций «эмбрион», «плод», «ребенок» отметим представляющие интерес варианты решений. Американская конвенция о правах человека обеспечивает гарантию защиты права на жизнь «обычно с момента зачатия». Закон Великобритании об охране жизни детей от 1929 г. предполагает гарантированное доказательство рождения плода живым и здоровым по достижению 28-й недели гестации, что по сути определяет термин «плод» как «ребенок» еще до его непосредственного рождения. Законодательство же Аргентины закрепляет следующее положение: «жизнь человека начинается с момента зачатия в утробе матери, и индивид может приобретать некоторые

права до рождения, как если бы он уже был рожден»².

Требуется разработки и единый порядок проведения процедур пренатальной диагностики и генетического скрининга при ведении или планировании беременности с учетом своевременной идентификации возможных отклонений в развитии зародыша, в том числе связанные с ними ограничения. Представляется целесообразным также сформулировать конкретный перечень патологий развития эмбриона и плода, являющихся медицинским показанием для прерывания беременности.

Отдельное внимание стоит уделить разработке рекомендаций к квалификационным требованиям к медперсоналу и учреждению, уполномоченному осуществлять процедуры ПНД и генетического тестирования.

В целом такое масштабное исследование, проведенное авторитетными представителями медицинского научного сообщества и учеными-правоведами, стало бы мощным фундаментом для перехода ко второму этапу реализации концепции правового регулирования применения геномных исследований для ПНД, а именно создание основы для единого правового поля рассматриваемого вопроса - разработка проекта федерального закона «О пренатальной диагностике, вспомогательных репродуктивных технологиях и об охране генетического здоровья детей в Российской Федерации» (далее – Проект).

Помимо абсорбирования результатов научного исследования первого этапа, Проект включил бы в себя концептуальные решения множества неурегулированных на сегодняшний день правовых и этических вопросов в области генетических исследований здоровья эмбриона/плода.

Для формирования общего концепта Проекта необходим междисциплинарный подход, а значит формировать рабочую группу для исполнения второго этапа следует не только из специалистов-правоведов, имеющих определенную квалификацию в сфере медицинского права, но и авторитетных ученых в области медицины, генетики, биоэтики.

Специфичность объекта регулирования Проекта состоит в исключительности отношений, обладающих элементами приватности, которые напрямую связаны с первостепенным личным правом – правом на жизнь. Вопросу правового регули-

рования этих отношений зарубежными законодателями уделяется особое внимание, имеются наработки международного уровня, а также успешные модели функционирования механизмов правовой регламентации. В связи с чем, по нашему мнению, разработка Проекта должна учитывать иностранный опыт эффективного регулирования данных отношений. Несмотря на отсутствие единого консолидированного для всех стран подхода к вопросу о регламентации, во многих зарубежных государствах, например, в Великобритании, Израиле, Франции, ФРГ для всех участников отношений установлены жесткие рамки осуществления процедур пренатальной диагностики, генетических манипуляций и исследований.

Причиной столь внимательного отношения к тщательности регламентации ПНД является возможность ее использования для иных целей, к примеру, для обоснования абортативной процедуры или генетических исследований для установления социальных и психологических характеристик, физиологических вариаций нормы или других параметров, не связанных с медицинскими патологиями. Подобное использование технологий медицины идет вразрез с современными представлениями о биоэтике, а, следовательно, вопрос о строгости правовых ограничений в данной области встает наиболее остро.

Безусловно, Проект обязан зиждиться на фундаментальных принципах гуманизма, законности, равенства, равноправия, справедливости, уважения чести и достоинства личности. Отдельное внимание стоит уделить установлению оптимального баланса соблюдения принципа конфиденциальности и сохранения врачебной тайны, поскольку именно они являются правовым гарантом соблюдения границ частной жизни обследуемого и доверия к работникам медицинских организаций.

Естественным представляется и легитимное закрепление субъектов правоотношений, возникающих при осуществлении любых процедур в рамках ПНД, требований к представительству лица, заинтересованного в этих процедурах, а также их правовой статус.

Говоря о содержании Проекта видится обоснованным формирование на территории РФ системы специализированных комитетов, занимающихся выработкой рекомендаций в области пренатальной диагностики, формированием перечня критериев, в соответствии с которыми должна осуществляться процедура генетического скрининга, а также закрытого

² Брылева Е.А. Правовой статус несовершеннолетних в уголовной и уголовно-исполнительной сфере: монография, М.: Проспект, 2019. С. 30.





перечня оснований для назначения генетического скрининга и выполняющих промежуточные контрольные функции.

Геномные исследования в пренатальной диагностике, как и всякое высокотехнологичное исследование должны подлежать обязательному лицензированию. Успешным примером в этом вопросе можно указать опыт функционирования в Великобритании Human Fertilisation and Embryology Authority, HFEA, специальной организации, занимающейся вопросами выдачи разрешений на осуществление генетического тестирования медицинским учреждениям.

Проектом предполагается закрепление требований к уровню компетентности и профессионализма медицинских работников с периодическим подтверждением квалификации. Тем не менее, всегда остается вероятность человеческого фактора (будь то врачебная ошибка или халатность). Полагаем, что для нивелирования последствий подобных ситуаций необходимо определить государственные гарантии, обеспечивающие права лица, предоставившего согласие на проведение пренатальной диагностики, и осуществлять обязательный надзор за их соблюдением (например, полное доступное компенсационное возмещение). Нуждаются в отдельной проработке вопросы административной и уголовной ответственности за совершение проступков и преступлений в рассматриваемой сфере.

В Проект должен быть включен один из важнейших аспектов проведения любого медицинского вмешательства, а именно информированное согласие пациентов, которое предполагает разъяснение лицу целей проведения процедур, порядка ее осуществления, сопутствующих рисках, а также последствий отказа от проведения этих процедур. В рамках этого вопроса, актуальным предстает уже сформированный зарубежный опыт по внедрению в медицинскую практику генетического консультирования. В Канаде консультант по генетике занимается вопросами получения информированного согласия пациента на предстоящее генетическое исследование. Для этого он обязан в частной обстановке подробно разъяснить нюансы предстоящего генетического обследования и оказать поддержку семейным парам и женщинам, в том числе психологического и эмоционального характера. Также в его обязанности входит разъяснение и обсуждение результатов уже пройденного обследования. Специалист, претендующий на должность консультанта по генетике, должен иметь степень ма-

гистра в области генетического консультирования, а также получить надлежащий сертификат от Канадской ассоциации генетических консультантов или Американского совета генетических консультаций³.

В Проекте также следует учесть возможность обеспечения системой обязательного медицинского страхования Российской Федерации перспективных неинвазивных методов генетического скрининга. Причина тому проста – инвазивные методы генетического исследования приносят дополнительные риски развития у плода тяжелых патологий и повышают шансы самопроизвольного аборта.

Третьим этапом механизма реализации концепции правового регулирования применения геномных исследований для ПНД в Российской Федерации является непосредственно сама процедура принятия и присвоение Проекту статуса федерального закона в соответствии с актуальным порядком осуществления законодательной инициативы.

Вступление в законную силу данного федерального закона станет основанием для реформирования действующего нормативного правового поля в Российской Федерации. Изменения потребуются в ряде смежных федеральных законов, что, в свою очередь, детерминируют разработку новых исполнительных документов Правительства Российской Федерации, Минздрава России, локальных актов региональных министерств, внутренней документации медицинских учреждений в соответствии с положениями принятой концепции.

Для достижения оптимально эффективной работы предлагаемой концепции, по нашему мнению, следует разработать и принять Федеральный закон «Об исследованиях генома человека и генетической информации», в чем помогут наработки первого этапа механизма реализации концепции.

Этот документ позволит закрепить все аспекты проведения каких-либо манипуляций с ДНК, в том числе особенности правового режима информации о геноме человека, правила сбора, использования, хранения и защиты конфиденциальности генетической информации, правовой статус участников медико-генетических услуг, а также этическую сторону вопроса генетических исследований⁴.

В этой связи представляет интерес опыт правотворчества зарубежных государств в сфере исследования генома и

³ Genetic counseling. URL: <https://www.canada.ca/en/public-health/services/fertility/genetic-counselling.html> (дата обращения: 30.11.2021).

генетической информации: в США, к примеру, с 2008 года действует закон «О неразглашении генетической информации»⁵, а в 2009 году законодательство Германии пополнилось законом «О генетических исследованиях у людей»⁶.

Подводя итог вышесказанному, можно смело утверждать, что процесс реализации концепции правового регулирования геномных исследований в ПНД в Российской Федерации должен базироваться на результатах масштабного научного исследования проблематики регулируемого вопроса, а также зарубежного опыта в

этой сфере. Также имеет место быть изучение экономического аспекта воплощения в жизнь разрабатываемой концепции.

Сам же механизм реализации концепции предполагает поэтапное осуществление мероприятий по созданию новой модели правовой регламентации исследований человеческого генома в рамках пренатальной диагностики, которая позволит выйти на новый уровень как в области медицины и здравоохранения, так и в области реализации конституционных положений прав и свобод личности в Российском государстве.

Литература

1. Genetic counseling. URL: <https://www.canada.ca/en/public-health/services/fertility/genetic-counselling.html> (дата обращения: 30.11.2021).
2. The Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008 URL: <https://www.eeoc.gov/laws/statutes/gina.cfm> (дата обращения: 30.11.2021).
3. Gesetz bergenetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz - GenDG) Ausfertigungsdatum: 31.07.2009 URL: <https://www.gesetze-im-internet.de/gendg/GenDG.pdf> (дата обращения: 30.11.2021).
4. Брылева Е. А. Правовой статус несовершеннолетних в уголовной и уголовно-исполнительной сфере: монография, М.: Проспект, 2019, С. 30.
5. Новиков П.В. Неонатальный скрининг на наследственные болезни обмена веществ и его перспективы в Российской Федерации. М., 2013. С. 55.
6. Недюк М. Этика в генетике: ученые разрабатывают кодекс геномных исследований // Известия 2019. 4 января. URL: <https://iz.ru/819496/mariia-nediuk/etika-v-genetike-uchenye-razrabatyvaiut-kodeks-genomnykh-issledovani> (дата обращения: 30.11.2021).

References

1. Genetic counseling. URL: <https://www.canada.ca/en/public-health/services/fertility/genetic-counselling.html> (дата обращения: 30.11.2021).
2. The Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008 URL: <https://www.eeoc.gov/laws/statutes/gina.cfm> (дата обращения: 30.11.2021).
3. Gesetz bergenetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz - GenDG) Ausfertigungsdatum: 31.07.2009 URL: <https://www.gesetze-im-internet.de/gendg/GenDG.pdf> (дата обращения: 30.11.2021).
4. 4. Bryleva Ye. A. Pravovoy status nesovershennoletnikh v ugovolnoy i ugovolno-ispolnitel'noy sfere: monografiya, M.: Prospekt, 2019, S. 30.
5. 5. Novikov P.V. Neonatal'nyy skrining na nasledstvennyye bolezni obmena veshchestv i yego perspektivy v Rossiyskoy Federatsii. M., 2013. S. 55.
6. 6. Nedyuk M. Etika v genetike: uchenyye razrabatyvaiut kodeks genomnykh issledovaniy // Izvestiya 2019. 4 yanvarya. URL: <https://iz.ru/819496/mariia-nediuk/etika-v-genetike-uchenye-razrabatyvaiut-kodeks-genomnykh-issledovani> (дата обращения: 30.11.2021).

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

МЕДВЕДЕВ Михаил Васильевич, доктор медицинских наук, 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

⁴ Недюк М. Этика в генетике: ученые разрабатывают кодекс геномных исследований // Известия 2019. 4 января. URL: <https://iz.ru/819496/mariia-nediuk/etika-v-genetike-uchenye-razrabatyvaiut-kodeks-genomnykh-issledovani> (дата обращения: 30.11.2021).

⁵ The Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008 URL: <https://www.eeoc.gov/laws/statutes/gina.cfm> (дата обращения: 30.11.2021).

⁶ Gesetz bergenetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz - GenDG) Ausfertigungsdatum: 31.07.2009 URL: <https://www.gesetze-im-internet.de/gendg/GenDG.pdf> (дата обращения: 30.11.2021)



ЗЕНИН Сергей Сергеевич, кандидат юридических наук, доцент, проректор ФГАОУ ВО «Тюменский государственный университет». 625003, Тюменская область, г. Тюмень, ул. Володарского, д. 6. E-mail: zeninsergei@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

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

ZENIN Sergey Sergeevich, PhD in Law, Associate Professor, Vice-Rector FGAOU VO "Tyumen State University". 625003, Tyumen region, Tyumen, st. Volodarsky, d. 6. E-mail: zeninsergei@mail.ru

