



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

## **ОТРАСЛЕВЫЕ ЗАДАЧИ В СОДЕРЖАНИИ КОНЦЕПЦИИ ПРАВОВОГО РЕГУЛИРОВАНИЯ ПРЕДИМПЛАНТАЦИОННОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ (ПГТ) В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ<sup>1</sup>**

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

## **INDUSTRY TASKS IN CONTENT CONCEPTS OF LEGAL REGULATION PREIMPLANTATION GENETIC TESTING (PGT) IN THE RUSSIAN FEDERATION<sup>2</sup>**

Статья посвящена постановке и решению отраслевых задач концепции правового регулирования предимплантационного генетического тестирования (ПГТ) в Российской Федерации, связанных с устранением общих недостатков отечественного «генетического права», определением взаимных прав и обязанностей пациентов и репродуктологов (специалистов по медицинской генетике), правового режима информации, полученной при проведении ПГТ, оценкой рисков принятия необоснованного репродуктивного решения по результатам тестирования и определением других необходимых правовых условий его проведения. С привлечением значимого зарубежного опыта (Австралия, Великобритания, Израиль, Франция и др.) обосновывается, что реализация данной концепции невозможна без принципиального решения общих проблем защиты генетической информации в России. Оптимальным признается подход, в рамках которого в едином федеральном законе об исследованиях генома человека и генетической информации следует исчерпывающим образом конкретизировать цели и порядок использования соответствующих данных специальными субъектами строго в соответствии с направлениями их деятельности, определить категории и значение идентифицирующей, прогностической и диагностической генетической информации, исключения, позволяющие получать доступ к соответствующим разновидностям генетических данных заинтересованным третьим лицам. Предложен механизм решения отраслевой задачи по правовой регламентации требований к процедуре медико-генетического консультирования при ПГТ, отмечается, что данная услуга должна быть направлена не на одностороннее информирование пациента о предстоящем обследовании, но на совместное определение парой (пациентом) и врачом (специалистом по медицинской генетике) цели и применимого метода ПГТ, обсуждение рисков и последствий проведения процедуры, определение тактики и стратегии дальнейшего лечения и (или) обследования исходя из комплексной интерпретации получен-

7

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



ных данных и принятие решения о фактической и юридической судьбе генетической информации. Сформулированы рекомендации по подготовке нормативного правового акта о дополнительных требованиях к содержанию медико-генетического консультирования при ПГТ и участии в этой работе органов профессионального сообщества.

**Ключевые слова:** вспомогательные репродуктивные технологии (ВРТ), предимплантационное генетическое тестирование (ПГТ), отраслевые задачи, концепция правового регулирования, медико-генетическое консультирование, генетическая информация, медицинское право, генетическое законодательство.

*The article is devoted to the formulation and solution of industry-specific tasks of the concept of legal regulation of pre-implantation genetic testing (PGT) in the Russian Federation, related to the elimination of common shortcomings of domestic "genetic law", the definition of mutual rights and obligations of patients and reproductologists (specialists in medical genetics), the legal regime of information obtained during the PGT, an assessment of the risks of making an unreasonable reproductive decision based on the results of testing and the determination of other necessary legal conditions for its implementation. With the involvement of significant foreign experience (Australia, Great Britain, Israel, France, etc.), it is substantiated that the implementation of this concept is impossible without a fundamental solution to the general problems of protecting genetic information in Russia. The optimal approach is recognized within the framework of which, in a single federal law on research of the human genome and genetic information, it is necessary to specify in an exhaustive way the goals and procedure for the use of relevant data by special subjects strictly in accordance with their areas of activity, to determine the categories and significance of identifying, prognostic and diagnostic genetic information, exceptions to allow access to the relevant varieties of genetic data by interested third parties. A mechanism for solving the industry problem of legal regulation of the requirements for the procedure of medical genetic counseling in PGT is proposed, it is noted that this service should not be aimed at unilaterally informing the patient about the upcoming examination, but at the joint determination by the couple (patient) and the doctor (specialist in medical genetics) the purpose and applicable method of PGT, discussing the risks and consequences of the procedure, determining tactics and strategies for further treatment and (or) examination based on a comprehensive interpretation of the data obtained and making a decision on the actual and legal fate of genetic information. Recommendations are formulated for the preparation of a normative legal act on additional requirements for the content of medical genetic counseling during PGT and the participation of professional community bodies in this work.*

**Keywords:** assisted reproductive technologies (ART), pre-implantation genetic testing (PGT), industry tasks, concept of legal regulation, medical genetic counseling, genetic information, medical law, genetic legislation.

В последнее время в системе услуг в области вспомогательной репродукции все большую популярность получает предимплантационное генетическое тестирование (ПГТ) эмбрионов, полученных искусственным путем в рамках технологии экстракорпорального оплодотворения (ЭКО), – дополнительная услуга, призванная оценить таковые на наличие моногенных нарушений (ПГТ-М), хромосомных структурных перестроек (ПГТ-СП) и (или) анеуплоидий (ПГТ-А). Мировая практика при этом насчитывает уже более тридцати лет применения ПГТ в различных его вариациях, характеризующихся стремительным техническим прогрессом. Так, в

частности, разработка методов полногеномной амплификации и полногеномного секвенирования, вкуче с внедрением оптимальных протоколов гормональной стимуляции и более эффективных методов криоконсервации, позволила добиться более точных диагнозов и заметно улучшить эффективность ЭКО<sup>1</sup>. Практика выполнения тестирования на 5-6 день эмбрионального развития упростила процедуру ПГТ, сделав ее более доступной для

<sup>1</sup> Ginoza M.E., Isasi R. Regulating preimplantation genetic testing across the world: a comparison of international policy and ethical perspectives // Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine. 2020. Vol. 10. P. 2.

большого количества желающих. Классический протокол ЭКО с переносом «свежего» эмбриона уступил место такому подходу, в рамках которого все полученные зародыши подлежат криоконсервации после биопсии бластоцисты. Поскольку непосредственный перенос производится в более позднем, нестимулированном цикле, пациенты имеют возможность дождаться результатов генетического исследования и, после консультации с лечащим врачом, принять решение об имплантации наиболее «качественного» эмбриона, снижая тем самым риски невынашивания или вынужденного искусственного прерывания беременности<sup>2</sup>.

Наряду с этими новшествами, проведение ПГТ по-прежнему сопряжено с комплексом этико-правовых проблем, с решением которых российское законодательство пока справиться не в состоянии. Несмотря на закрепление технических требований к ПГТ в вариациях ПГТ-М, ПГТ-СП и ПГТ-А в действующих клинических рекомендациях по применению вспомогательных репродуктивных технологий (ВРТ)<sup>3</sup>, фактически неурегулированными остаются взаимные права и обязанности пациентов и репродуктологов (специалистов по медицинской генетике), правовой режим информации, полученной при проведении ПГТ, порядок отбора и «ранжирования» эмбрионов по степени их репродуктивного потенциала и генетическому статусу, объем ответственности медицинских организаций и специалистов в случае принятия необоснованного репродуктивного решения и иные, необходимые для применения ПГТ и реализации его результатов правовые условия. Сложившаяся ситуация коррелирует с общими недостатками отечественного «генетического права», которое, как известно, отличается достаточно фрагментарным развитием, воплощенным, в частности, в таких специальных законах, как Федеральный закон от 5 июля 1996 г. № 86-ФЗ «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности»<sup>4</sup> и Федераль-

ный закон от 3 декабря 2008 г. № 242-ФЗ «О государственной геномной регистрации в Российской Федерации»<sup>5</sup>.

Первая отраслевая проблема общего характера, решаемая в рамках комплексной концепции правового регулирования ПГТ в Российской Федерации, очевидно, связана с высокими рисками нарушения прав личности при осуществлении действий (операций) с генетической информацией, обусловленными отсутствием должного внимания к данному понятию в целом, а также и к защитным правовым механизмам, опосредующим ее получение (сбор), систематизацию, накопление, хранение, уточнение (обновление, изменение), использование, распространение и уничтожение. Практика применения ПГТ говорит о существовании, как минимум, трех разновидностей генетической информации, вовлекаемой в отношения по поводу такого тестирования: во-первых, это информация о генетическом статусе супружеской пары, а в некоторых случаях – их близких родственников (так называемый «генетический анамнез»; при наличии наследственных заболеваний такие сведения служат показанием к тестированию), во-вторых, кодированная информация о ДНК эмбриона, полученного при применении ЭКО (такие сведения носят одновременно идентифицирующий и диагностический / прогностический характер (в зависимости от фенотипа заболевания и достоверности метода исследования), но не могут быть интерпретированы неспециалистами), и, в-третьих, интерпретирующие сведения, отражающие взаимосвязь между кодированными данными и рисками развития генетически обусловленных заболеваний и состояний (последняя, как правило, предоставляется паре в рамках следующего за ПГТ медико-генетического консультирования; отличается тем, что может представлять интерес для третьих лиц – будущих детей пары, будущих партнеров, близких родственников).

Вместе с тем, закон не только не указывает на различия в правовом режиме этих разновидностей, но и не формулирует родового понятия генетической информации, предпочитая целевой подход, при котором в объем таковой включаются конкретная часть данных сообразно избранному предмету правового регулирования. Так, вышеупомянутый Федеральный закон «О государственной геномной регистрации в Российской Федерации» предусма-

<sup>2</sup> De Rycke M., Berckmoes V. Preimplantation Genetic Testing for Monogenic Disorders // *Genes* (Basel). 2020. Vol. 11. P. 871.

<sup>3</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: 19.10.2021).

<sup>4</sup> Федеральный закон от 5 июля 1996 г. № 86-ФЗ «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности» // СЗ РФ. № 28. Ст. 3348; 2021. № 27. Ст. 517.

<sup>5</sup> Федеральный закон от 03 декабря 2008 г. № 242ФЗ «О государственной геномной регистрации в Российской Федерации» // СЗ РФ. 2008. № 49. Ст. 5740.





тривает определение «геномной информации» в п. 3 ст. 1, согласно которому под ней следует понимать часть персональных данных физического лица, включающую в себя кодированную информацию об определенных фрагментах ДНК живого лица или трупа, не характеризующую его физиологические особенности. Нельзя не заметить, что под такое определение подпадает лишь часть второй разновидности данных, получаемых в рамках ПГТ. Кроме того, последние научные исследования в области генома человека подтверждают, что данные идентификационного значения, полученные в рамках практически любого генетического исследования, невозможно отделить от иной значимой генетической информации<sup>6</sup>. Несмотря на то что, подход, предполагающий принципиальное разграничение видов генетических данных в зависимости от области их использования, в сущности, не имеет под собой научного основания, его транслирует также п. 1 ст. 11 Федерального закона от 27 июля 2006 г. № 152ФЗ «О персональных данных»<sup>7</sup>, согласно которому «биометрические персональные данные» физического лица, хотя и характеризуют «физиологические и биологические особенности», но подразумевает собой те из них, «на основании которых может быть установлена его личность».

Представляется бесспорным тот факт, что неконтролируемое получение и использование генетической информации может повлечь за собой широкий спектр неблагоприятных последствий очевидного и неявного характера в виде нарушения тайны частной жизни и медицинской тайны, принятия необоснованных репродуктивных решений и (или) решений о стратегии и видах лечения, утраты доверия к генетическим технологиям вследствие произвольного толкования полученных результатов и пр. Бурно дискутируемая в последние годы в российской науке, проблема определения оптимального правового режима генетической информации, несмотря на общее признание этого факта, до сих пор не нашла своего единственного верного решения.

В обоснование разработки тех или иных правовых гарантий в области реализации генетической информации и в отечественных, и в зарубежных источниках

<sup>6</sup> Zahn L.M. The human genome: A Research Ultramarathon // Science. 2021. Vol. 373. P. 1458; Rood J., Regev A. The legacy of the Human Genome Project // Science. 2021. Vol. 373. P. 1443.

<sup>7</sup> Федеральный закон от 27 июля 2006 г. № 152ФЗ «О персональных данных» (в ред. от 02 июля 2021 г.) // СЗ РФ. 2006. № 31 (1 ч.). Ст. 3451; 2021. № 27 (часть). Ст. 5159.

чаще всего приводится концепция генетической исключительности, согласно которой генетические данные отличны от любых иных персональных данных физического лица, поскольку их значение не ограничивается интересами одного человека, но распространяется на его родственников и популяцию (этнос) в целом, такая информация выполняет функцию сверхточного идентификатора, обладает предсказательной способностью и относительно стабильна на протяжении всей жизни физического лица, может быть использована в дискриминационных целях, причиняя тем самым существенные нравственные и физические страдания<sup>8</sup>. В противопоставление исключительному подходу отдельные эксперты обосновывают распространение на генетические данные общего правового режима медицинской тайны, полагая, что иные, более строгие, ограничения, препятствуют развитию медицинской генетики и здравоохранения в целом, поскольку исключают возможность оказания населению персонализированной медицинской помощи<sup>9</sup>. Наконец, третий, компромиссный подход предполагает, что отдельные правила должны быть разработаны для каждой области использования генетической информации, при этом средством реализации правовых гарантий, предоставляемых потребителям медико-генетических услуг, должно служить информированное согласие на получение, обработку и реализацию полученных сведений в определенных формах и определенными способами<sup>10</sup>. В то же время, для каждого из этих подходов характерно недостаточное внимание к объему защищаемой генетической информации и пониманию таковой в целом, а также отсутствие ответов на вопрос о том, существуют ли обоснованные исключения, когда генетическая информация субъекта против или без выражения его воли может быть предоставлена иным физическим лицам – последнее

<sup>8</sup> Pingault J., Richmond R., Smith G. Causal Inference with Genetic Data: Past, Present, and Future // Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine. 2021. Vol. 9. P. 59; Логачева М.Д., Пушкарев В.С. Зарубежный опыт правового регулирования прямого потребительского генетического тестирования // Актуальные проблемы российского права. 2021. № 8. С. 105.

<sup>9</sup> Ahluwalia M. Protecting genetic data // New Scientist. 2020. Vol. 247. P. 23; Smith D. A short guide to genetic data mining // EMBO reports. 2020. Vol. 22. P. 2.

<sup>10</sup> Рассолов И.М., Чубукова С.Г. Защита генетических данных при генетическом тестировании и генотерапевтическом лечении: информационно-правовые аспекты // Актуальные проблемы российского права. 2020. № 5. С. 70.



особенно актуально для генетической информации эмбриона человека, поскольку распоряжение таковой, по общему правилу, находится в зоне контроля родителей, тогда как сам эмбрион в правовом поле характеризуется «промежуточным правовым статусом» между вещью (имуществом) и личностью.

Нельзя не заметить, что сфера генетических исследований в части, касающейся так называемых «потребительских генетических тестов», достаточно проблемна для нормативного правового регулирования, поскольку существует значительный объем разнородных прав и законных интересов, реализация которых может быть поставлена под угрозу в результате произвольного распоряжения генетической информацией. С другой стороны, каждый из компетентных государственных органов, деятельность которых так или иначе связана с осуществлением контроля или надзора в области соблюдения прав личности при генетическом тестировании (органы по защите прав потребителей, органы здравоохранения, органы страхового надзора, трудовые инспекции и т.п. – при использовании генетической информации в страховании, в трудовых отношениях) формируют здесь весьма фрагментарное ведомственное регулирование, вследствие чего общие вопросы защиты конфиденциальности полученных данных нередко остаются без должного внимания. В подобных обстоятельствах отношения в области проведения генетических тестов, и ПГТ не является здесь исключением, в значительной степени подвержены саморегулированию в рамках профессиональных сообществ (медицинских генетиков, репродуктологов). Между тем, имеющийся зарубежный опыт свидетельствует, что такой подход не устраняет в полном объеме потребности в правовой регламентации порядка взаимодействия организаций, оказывающих медико-генетические услуги, и их клиентов.

Так, например, в Австралии и Великобритании компетентными государственными органами (Комиссией по генетике человека и Национальным советом по аккредитации в сфере патологии соответственно) разработаны этические принципы организации и проведения потребительского генетического тестирования, имеющие схожую структуру и логику построения. В содержании этих рекомендательных документов особое внимание обращается на различия между тестами диагностического и прогностического характера, обязательность научно-обоснованной интерпретации полученных результатов и ответственность лиц, оказы-

вающих медико-генетические услуги, за введение потребителей в заблуждение относительно значения и возможностей их практического применения<sup>11</sup>. Проблему сохранности генетической информации в обоих случаях предлагается решать посредством получения информированного согласия пациента, в содержании которого должен быть урегулирован вопрос о порядке и условиях доступа к ней со стороны третьих лиц (их категории). В австралийских рекомендациях указывается также на возможность истребования генетических данных правоохранными органами в «целях, установленных законом» (подчеркнем, что рекомендации не ограничивают эти цели идентификацией личности преступника). Подобное, достаточно либеральное регулирование вопросов распоряжения генетическими данными не сопровождается установлением требований к порядку их обработки, хранения и последующего уничтожения, а равно четким разграничением общей категории персональных данных физического лица и его генетической информации.

В противоположность сказанному, весьма строгим законодательным регулированием исследуемых отношений отличаются Германия и Франция. В Германии, в частности, Законом о генетической диагностике<sup>12</sup> обосновывается разный правовой режим информации, полученной в рамках прогностических (предсказательных) и диагностических генетических тестов, при этом существенной спецификой обладает правовой статус субъектов, имеющих право доступа к данным видам сведений, а также юридическая и фактическая судьба генетических данных, ставших результатом генетического исследования или предварительно полученных для его проведения. Проведение прогностических исследований невозможно без назначения врача-генетика, тогда как генетическая диагностика допускается по направлению любого профильного специалиста (из области ВРТ – для предимплантационных генетических

<sup>11</sup> The Provision of Direct to Consumer Genetic Tests // URL: [https://www1.health.gov.au/internet/main/publishing.nsf/Content/F57C68E5E41DC946CA257EEC000396F2/\\$File/Genetic%20DTC%20Guiding%20Principles%20-%20May%202014.pdf](https://www1.health.gov.au/internet/main/publishing.nsf/Content/F57C68E5E41DC946CA257EEC000396F2/$File/Genetic%20DTC%20Guiding%20Principles%20-%20May%202014.pdf) (дата обращения: 19.10.2021); A Common Framework of Principles for direct-to-consumer genetic testing services // URL: <https://www.cellmark.co.uk/media/1218/hgcpinciples.pdf> (дата обращения: 19.10.2021).

<sup>12</sup> Human Genetic Examination Act // URL: [https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany\\_GenDG\\_Law\\_German\\_English.pdf](https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany_GenDG_Law_German_English.pdf) (дата обращения: 19.10.2021).





исследований). Указанным законом определены ситуации, в которых получение результатов генетического тестирования в обязательном порядке сопровождается медико-генетическим консультированием (в особенности, речь идет о выявлении маркеров тяжелых генетически обусловленных заболеваний у тестируемого лица или эмбриона человека). Информированное согласие требуется для всех видов диагностических генетических исследований и тестов, проводимых для установления родства, в то же время, право владельца генетических данных на распоряжение ими существенным образом ограничено законодателем. Полученные образцы биологического материала, независимо от волеизъявления потребителя медико-генетических услуг, могут быть использованы однократно и только для цели конкретного генетического исследования, после чего подлежат уничтожению (правило не распространяется на эмбрионы, подвергаемые криоконсервации для использования в следующем цикле ЭКО, однако существуют ограничения по количеству продуцируемых эмбрионов – не более 3 в одном цикле). Установлен также общий запрет на передачу генетических данных третьим лицам.

В русле аналогичного подхода французский закон «О биоэтике»<sup>13</sup> определяет исчерпывающий перечень видов генетической информации, которая может быть получена и использована строго для целей, определяемых этим же законом. Речь идет о генетических данных диагностического, идентифицирующего и научного значения, полученных, соответственно, по назначению врача, в рамках судебной экспертизы или научного исследования. Использование данных о генетических характеристиках и (или) ДНК-профиле физического лица вне соответствующих правовых режимов образует состав уголовно-наказуемого деяния, вместе с тем, допускается ознакомление третьих лиц с отдельными категориями генетических данных в порядке особого исключения. Кодекс общественного здравоохранения Франции обязывает врача, назначившего любой вид медицинского обследования, разъяснить пациенту, что некоторые виды получаемой информации могут затрагивать права и законные интересы его родственников, а их сокрытие может ставить под угрозу их

<sup>13</sup> LOI n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative la bioéthique // URL: [https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/article\\_jo/JORFARTI000024323158](https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/article_jo/JORFARTI000024323158) (дата обращения: 19.10.2021).

жизнь и здоровье<sup>14</sup>. В информированном согласии на проведение исследования определяется порядок информирования заинтересованных лиц для таких случаев, однако пациент не может быть лишен права отказаться от получения результатов генетического теста, что будет означать также запрет на передачу таковых любым третьим лицам. Следует заметить, что при таком подходе лечащий врач или врач-генетик не наделяются полномочиями самостоятельно сообщать заинтересованным лицам генетическую информацию, даже в том случае, если для спасения их жизни или сохранения здоровья требуется принятие незамедлительных мер по профилактике и (или) специальной мер по уходу. В обязанности врача входит лишь всестороннее консультирование пациента относительно последствий принятого решения.

Наконец, еще одним примером, который заслуживает отдельного упоминания, является пример Израиля, уникальный тем, что в отличие от многих государств, здесь достаточно длительное время действует специальный закон о генетической информации<sup>15</sup>. В содержании данного закона генетическая информация понимается широко, как любые данные, полученные в результате генетического тестирования. Наряду с этим, законодатель также строго определяет цели последнего, которые могут быть связаны исключительно с лечением и (или) профилактикой заболеваний, идентификацией личности и осуществлением научно-исследовательской деятельности. Заметим, что проведение генетических исследований в медицинских целях не исключает прогностического (вероятностного) характера их результатов, однако дополнительной гарантией защиты прав потребителей такого рода медико-генетических услуг служит императивное требование к субъектам, их оказывающим (в данном качестве могут выступать только генетические отделения медицинских клиник и отдельные генетические лаборатории). В соответствии с широко распространенным в зарубежной практике стандартом «высокого риска развития тяжелого генетически обусловленного заболевания» генетическое тестирование, направленное на вы-

<sup>14</sup> Code de la santé publique, Article L1122-1 // URL: [https://www.legifrance.gouv.fr/codes/section\\_lc/LEGITEXT000006072665/LEGISCTA000006171000/#LEGISCTA000025457449](https://www.legifrance.gouv.fr/codes/section_lc/LEGITEXT000006072665/LEGISCTA000006171000/#LEGISCTA000025457449) (дата обращения: 19.10.2021).

<sup>15</sup> Genetic Information Law (2000) // URL: <https://www.jewishvirtuallibrary.org/jsourc/Health/GeneticInformationLaw.pdf> (дата обращения: 19.10.2021).

явление не связанных с такими заболеваниями физиологических характеристик физического лица или эмбриона человека (наследственных предрасположенностей, типа внешности и т.п.), находится в Израиле под запретом. В свою очередь, дифференциация разновидностей генетических тестов служит основанием для определения правового режима полученной при их проведении информации, включая предоставление права доступа к ней третьим лицам (отдельная норма закона регулирует, в частности, порядок использования идентифицирующей генетической информации правоохранительными органами и судами).

Обратим внимание на то, что рассматриваемый закон достаточно последователен в вопросах сохранения конфиденциальности генетических данных физического лица, предусматривая в качестве общего правила возможность предоставления результатов медицинского генетического теста физического лица третьим лицам только в целях их неотложного лечения и при отсутствии возражений со стороны обладателя генетических данных, выраженных в информированном согласии. Независимо от волеизъявления потребителя медико-генетических услуг такая информация может быть передана лечащим врачом или специалистом, проводившим генетическое консультирование, другому лечащему врачу также в целях неотложного лечения при соблюдении трех обязательных условий: 1) если передача генетической информации необходима для лечения или предотвращения заболевания, наступления инвалидности или смерти родственника (будущего родственника) обладателя информации; 2) если указанные цели могут быть достигнуты только посредством предоставления доступа к генетическим данным; 3) если преимущества, получаемые родственниками в результате получения искомой генетической информации, превышают тот вред, который может быть причинен субъекту генетических данных, или же причины, по которым последний отказывается от их предоставления, не являются разумными в сложившихся обстоятельствах.

Представленный зарубежный опыт ярко свидетельствует о том, что определение правового режима ПГТ невозможно без принципиального решения общих проблем защиты генетической информации в Российской Федерации и легализации применяемых в клинической практике видов генетических тестов. При этом оптимальным, на наш взгляд, представ-

ляется подход, согласно которому в едином федеральном законе об исследовании генома человека и генетической информации будет исчерпывающим образом конкретизированы цели и порядок использования соответствующих данных специальными субъектами строго в соответствии с направлениями их деятельности, определены категории и значение идентифицирующей, прогностической и диагностической генетической информации, исключения, позволяющие получать доступ к соответствующим разновидностям данных заинтересованным третьим лицам. В содержание понятия «генетическая информация» при этом следует включать результаты всех проведенных исследований ДНК физического лица или эмбриона человека, имеющие идентифицирующее значение или характеризующие его физическое или психическое состояние (наличие генетически обусловленных заболеваний и патологических состояний), статус носителя и (или) предрасположенность к развитию генетически обусловленных заболеваний и патологических состояний в будущем, иные физиологические характеристики, определяемые генетическим статусом, а также сопутствующие сведения о наличии косвенных признаков генетической предрасположенности к заболеваниям или патологическим состояниям (семейный анамнез), данные об участии в генетических исследованиях и обращении за оказанием медико-генетических услуг.

Специальной регламентации в законе требуют гарантии реализации права на отказ от получения сведений о своем генетическом статусе или генетическом статусе эмбриона, продуцированного в рамках применения в отношении заявителя технологии ЭКО или иной ВРТ, а также правовые условия обеспечения доступа к таким данным близких родственников. Представляется, что перспективным для заимствования здесь является опыт Израиля, исходя из которого право близких родственников на обладание генетической информацией физического лица может распространяться только на данные о семейном анамнезе в отношении заболеваний или патологических состояний, отвечающих критериям тяжести и высокого риска, при этом предпочтительным является их раскрытие не самим таким субъектам, а их лечащему врачу. Отдельная статья о предимплантационных генетических тестах должна быть посвящена показаниям к их проведению, которые урегулированы в настоящий момент в клинических рекомендациях, и содержать в себе дополнительное указание на то, что





перечень заболеваний или состояний, вызванных генетическими факторами, рассматривающихся в качестве показаний к ПГТ, а также порядок рассмотрения индивидуальных случаев о признании иных генетических факторов значимыми для целей принятия репродуктивного решения об использовании эмбриона, полученного при применении ВРТ, для развития беременности, определяются нормативным правовым актом уполномоченного органа в сфере организации контроля за здравоохранением с учетом мнения профессионального сообщества специалистов в области медицинской генетики и ВРТ. Такой подход, при сохранении базовых гарантий защиты прав потребителей медико-генетических услуг, обеспечивает необходимую гибкость правового регулирования отношений в данной сфере и динамику развития генетических технологий.

Еще одной значимой отраслевой задачей совершенствования генетического законодательства и концепции комплексного нормативного правового регулирования отношений в области ПГТ служит регламентация базовых требований к процедуре медико-генетического консультирования. Значение этой процедуры определяется уникальным характером генетической информации, неверная или неполная интерпретация которой может повлечь за собой существенные неблагоприятные последствия, включая принятие необоснованного репродуктивного решения при реализации программ ЭКО. Следует заметить, что, в то время как этические кодексы Австралии, Великобритании, генетические законы Германии, Израиля, США и ряда других стран<sup>16</sup> предметно прописывают порядок проведения генетической консультации, рассматривая ее качественное проведение в качестве одного из значимых условий реализации и защиты прав лиц, прибегающим к услугам в области генетического тестирования, в России эта процедура лишь вскользь упоминается в ведомственных нормативных правовых актах о ВРТ, будучи при этом лишеной четкого содержания. Так, в частности, общими показаниями к медико-генетическому консультированию служат показания к проведению ПГТ (осложненный генетический анамнез, бесплодие неясного генеза, типичное невынашивание беременности и др.), а его цели различаются в зависимости времени консультирования (непосредственно перед проведением ПГТ и после): для дотестовой консультации – это определение потребности в самом ПГТ

<sup>16</sup> Terry S. Support Access to Genetic Counseling // Genetic Testing and Molecular Biomarkers. 2021. Vol. 25. P. 385.

и его характер, для послетестовой консультации – оценка результатов анализа и дача заключения по рискам развития у каждого из полученных эмбрионов моногенных заболеваний и (или) хромосомных патологий, выработка рекомендаций по предстоящей пренатальной диагностике.

Как видно из существующего нормативного правового регулирования, генетическая консультация при проведении ПГТ исчерпывается доведением до пациента вышеуказанной информации, более того, в существующих клинических рекомендациях нет указания на то, что окончательное решение о ПГТ принимается самим пациентом, равно как, предметом консультации не является обсуждение вариантов возможного репродуктивного решения и вероятности получения ложного результата. Наряду с этим, в работах из области медицинского права обоснованно отмечается, что медицинская услуга по консультированию пациента, независимо от ее разновидности, отличается от простой передачи информации тем, что предполагает взаимодействие сторон, дачу врачом аргументированных ответов на вопросы пациента, касающихся, как минимум, методов предстоящего лечения или обследования, его рисков и последствий<sup>17</sup>. В ряде зарубежных источников по проблемам правовой регламентации ПГТ указывается также, что основной целью участия в оказании данной услуги генетического консультанта является создание условий для принятия обоснованного репродуктивного решения, а общими требованиями к консультации служит совместное определение парой и врачом потребности в проведении ПГТ и наиболее подходящего для данной ситуации метода исследования, оценка возможности отказа от ПГТ и применения альтернативных видов обследований и лечения (участие в программе ЭКО с условием о донорстве яйцеклеток или спермы, суррогатное материнство и пр.), индивидуальная характеристика преимуществ и рисков применения избранного метода исследования, комплексная (с указанием на возможную погрешность) интерпретация полученного результата и выработка стратегии дальнейшего лечения<sup>18</sup>.

<sup>17</sup> Малеина М.Н. Правовое регулирование проведения генетических консультаций как вида медицинского консультирования // Медицинское право. 2019. № 2. С. 7.

<sup>18</sup> Chen K., Darcy D., Boyd A. Pregnancy from mosaic embryo transfer: genetic counseling considerations // Current Opinion in Obstetrics & Gynecology. 2021. Vol. 2. P. 16; Besser A., McCulloh D., McCaffrey C., Grifo J. Trends in preimplantation genetic testing for monogenic disorders (PGT-M) // Fertility and Sterility. Vol. 116. P. 37.



Сказанное в целом свидетельствует о необходимости законодательной регламентации общих требований к содержанию медико-генетической консультации при проведении генетического тестирования в специальном законе об исследованиях генома человека и генетической информации, которая, на наш взгляд, должна заключаться в совместном определении парой (пациентом) и врачом (специалистом по медицинской генетике) цели и применимого метода исследования, обсуждении рисков и последствий проведения процедуры (включая риски получения ложноположительного / ложноотрицательного результата), определении тактики и стратегии дальнейшего лечения и (или) обследования исходя из комплексной интерпретации полученных данных и принятии решения о фактической и юридической судьбе генетических данных. Поскольку ПГТ в системе существующих видов генетических тестов отличается качественной спецификой, обусловленной его проведением в рамках другой ВРТ (ЭКО), определение дополнительных требований к содержанию и порядку проведения генетической консультации здесь должно сопровождаться учетом мнения профессионального сообщества (специалистов по ВРТ и медицинской

генетике). В связи с этим вводимую норму рекомендуется дополнить отсылочным указанием на то, что требования к содержанию медицинской услуги по медико-генетическому консультированию лиц, прибегающих к применению ВРТ в рамках лечения бесплодия, в целях предупреждения развития наследственных и врожденных заболеваний у потомства, а также при необходимости выявления иных генетических факторов в случаях, предусмотренных законом, определяются нормативным правовым актом уполномоченного органа в сфере организации контроля за здравоохранением с учетом мнения вышеуказанных специальных субъектов. Такой нормативный правовой акт, однако, в любом случае должен содержать указание на цель проведения медико-генетического консультирования при ПГТ, в качестве которой следует рассматривать создание необходимых условий для принятия обоснованного репродуктивного решения, устанавливать требования к лицам, осуществляющим медико-генетическое консультирование данного рода, перечень документов и обследований, предоставляемых перед проведением консультации, а также обязательные элементы консультации, сформулированные исходя из вышеприведенных рекомендаций.

### Литература

1. Логачева М.Д., Пушкарев В.С. Зарубежный опыт правового регулирования прямого потребительского генетического тестирования // Актуальные проблемы российского права. 2021. № 8. С. 103 – 117.
2. Малеева М.Н. Правовое регулирование проведения генетических консультаций как вида медицинского консультирования // Медицинское право. 2019. № 2. С. 3 – 9.
3. Рассолов И.М., Чубукова С.Г. Защита генетических данных при генетическом тестировании и генотерапевтическом лечении: информационно-правовые аспекты // Актуальные проблемы российского права. 2020. № 5. С. 65 – 72.
4. Ahluwalia M. Protecting genetic data // *New Scientist*. 2020. Vol. 247. Pp. 23 – 29.
5. Chen K., Darcy D., Boyd A. Pregnancy from mosaic embryo transfer: genetic counseling considerations // *Current Opinion in Obstetrics & Gynecology*. 2021. Vol. 2. Pp. 11 – 17.
6. Besser A., McCulloh D., McCaffrey C., Grifo J. Trends in preimplantation genetic testing for monogenic disorders (PGT-M) // *Fertility and Sterility*. Vol. 116. Pp. 35 – 39.
7. De Rycke M., Berckmoes V. Preimplantation Genetic Testing for Monogenic Disorders // *Genes (Basel)*. 2020. Vol. 11. Pp. 871 – 886.
8. Ginoza M.E., Isasi R. Regulating preimplantation genetic testing across the world: a comparison of international policy and ethical perspectives // *Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine*. 2020. Vol. 10. Pp. 1 – 10.
9. Pingault J., Richmond R., Smith G. Causal Inference with Genetic Data: Past, Present, and Future // *Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine*. 2021. Vol. 9. Pp. 57 – 69.
10. Rood J., Regev A. The legacy of the Human Genome Project // *Science*. 2021. Vol. 373. Pp. 1442 – 1443.
11. Smith D. A short guide to genetic data mining // *EMBO reports*. 2020. Vol. 22. Pp. 1 – 2.
12. Terry S. Support Access to Genetic Counseling // *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*. 2021. Vol. 25. Pp. 385 – 386.
13. Zahn L.M. The human genome: A Research Ultramarathon // *Science*. 2021. Vol. 373. Pp. 1458 – 1459.



## References

1. Logacheva M.D., Pushkarev V.S. Zarubezhnyy opyt pravovogo re-gulirovaniya pryamogo potrebitel'skogo geneticheskogo testirovaniya // Ak-tual'nyye problemy rossiyskogo prava. 2021. № 8. S. 103 – 117.
2. Maleina M.N. Pravovoye regulirovaniye provedeniya geneticheskikh konsul'tatsiy kak vida meditsinskogo konsul'tirovaniya // Meditsin-skoye pravo. 2019. № 2. S. 3 – 9.
3. Rassolov I.M., Chubukova S.G. Zashchita geneticheskikh dannykh pri geneticheskom testirovanii i genoterapevticheskom lechenii: informatsion-no-pravovyye aspekty // Aktual'nyye problemy rossiyskogo prava. 2020. № 5. S. 65 – 72.
4. Ahluwalia M. Protecting genetic data // New Scientist. 2020. Vol. 247. Pp. 23 – 29.
5. Chen K., Darcy D., Boyd A. Pregnancy from mosaic embryo transfer: genetic counseling considerations // Current Opinion in Obstetrics & Gynecology. 2021. Vol. 2. Pp. 11 – 17.
6. Besser A., McCulloh D., McCaffrey C., Grifo J. Trends in preimplantation genetic testing for monogenic disorders (PGT-M) // Fertility and Sterility. Vol. 116. Pp. 35 – 39.
7. De Rycke M., Berckmoes V. Preimplantation Genetic Testing for Monogenic Disorders // Genes (Basel). 2020. Vol. 11. Pp. 871 – 886.
8. Ginoza M.E., Isasi R. Regulating preimplantation genetic testing across the world: a comparison of international policy and ethical perspectives // Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine. 2020. Vol. 10. Pp. 1 – 10.
9. Pingault J., Richmond R., Smith G. Causal Inference with Genetic Data: Past, Present, and Future // Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine. 2021. Vol. 9. Pp. 57 – 69.
10. Rood J., Regev A. The legacy of the Human Genome Project // Science. 2021. Vol. 373. Pp. 1442 – 1443.
11. Smith D. A short guide to genetic data mining // EMBO reports. 2020. Vol. 22. Pp. 1 – 2.
12. Terry S. Support Access to Genetic Counseling // Genetic Testing and Molecular Biomarkers. 2021. Vol. 25. Pp. 385 – 386.
13. Zahn L.M. The human genome: A Research Ultramarathon // Science. 2021. Vol. 373. Pp. 1458 – 1459.

**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: vvkomarova@msal.ru

**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

**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: vvkomarova@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

