

# МЕДИЦИНА И ПРАВО

© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 2019

*Медведев М.В.<sup>1</sup>, Суворов Г.Н.<sup>1</sup>, Осавелюк А.М.<sup>2</sup>, Зенин С.С.<sup>2</sup>*

## ПРАВОВЫЕ ОГРАНИЧЕНИЯ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ПРОЦЕДУРЫ ПРЕНАТАЛЬНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО СКРИНИНГА В РОССИИ И ЗАРУБЕЖНЫХ СТРАНАХ

<sup>1</sup>ФГБУ «Федеральный научно-клинический центр специализированных видов медицинской помощи и медицинских технологий Федерального медико-биологического агентства», 125371, г. Москва, Россия;

<sup>2</sup>ФГБОУ ВО «Московский государственный юридический университет имени О.Е. Кутафина», 125993, г. Москва, Россия

**Введение.** Активно развивающаяся в России сфера медицинских услуг в области ведения беременности требует адекватного и своевременного правового регулирования. Важным элементом процесса ведения беременности является перинатальная диагностика, предполагающая как обычные процедуры — перинатальный скрининг (биохимический анализ крови, ультразвуковые исследования), так и специальные — генетический скрининг (инвазивный и неинвазивный). В этой связи вопрос о четкой и эффективной правовой регламентации генетических исследований в рамках перинатальной диагностики и дальнейшего использования полученных результатов в данной сфере стоит особенно остро.

**Целью работы** явился теоретико-правовой и практический анализ понятия, сущности, содержания и правового регулирования процедуры пренатальной диагностики. Задачи исследования: анализ функционирования вышеуказанного объекта как в России, так и за рубежом; выявление положительных и отрицательных моментов проведения данной процедуры.

**Результаты.** Во многих зарубежных странах для медиков, генетиков и потенциальных родителей установлены достаточно жесткие рамки проведения перинатальной диагностики, что обусловлено тем, что данная процедура может быть использована не только для профилактики рождения больных наследственными заболеваниями детей, но и для других целей, диктуемых социальными или культурными факторами.

**Обсуждение.** Такое использование современных медицинских технологий противоречит имеющимся представлениям о биоэтике, что поднимает вопрос о целесообразности введения более строгих правовых ограничений на использование данных технологий.

**Выводы.** Необходимо конструирование федерального закона, обеспечивающего многоаспектное правовое регулирование проведения процедуры перинатальной диагностики, основной акцент которой должен быть направлен именно на моделирование и интерпретацию ограничений и условий проведения данной медицинской процедуры.

Ключевые слова: пренатальная диагностика; генетический скрининг; правовое регулирование; инвазивный скрининг; неинвазивный скрининг.

**Для цитирования:** Медведев М.В., Суворов Г.Н., Осавелюк А.М., Зенин С.С. Правовые ограничения при проведении процедуры пренатального генетического скрининга в России и зарубежных странах. *Здравоохранение Российской Федерации.* 2019; 63(5): 264-270. DOI: <http://dx.doi.org/10.18821/0044-197X-2019-63-5-264-270>

*Medvedev M.V.<sup>1</sup>, Suvorov G.N.<sup>1</sup>, Osaveluk A.M.<sup>2</sup>, Zenin S.S.<sup>2</sup>*

## LEGAL RESTRICTIONS DURING PRENATAL GENETIC SCREENING PROCEDURE IN RUSSIA AND FOREIGN COUNTRIES

<sup>1</sup>Federal Scientific and Clinical Center of Specialized Types of Medical Care and Medical Technologies of the Federal Medical and Biological Agency, 125371, Moscow, Russian Federation;

<sup>2</sup>Moscow State Law University named after O.E. Kutafina, 125993, Moscow, Russian Federation

**Introduction.** Active developing sphere of medical services in the field of pregnancy management in Russia requires adequate and timely legal regulation. An important element of the pregnancy management process is perinatal diagnosis, which involves both conventional procedures — perinatal screening (biochemical blood analysis, ultrasound), and special — genetic screening (invasive and non-invasive). In this regard, the issue of a clear and effective legal regulation of genetic research in the framework of perinatal diagnosis and the further use of the results in this area is particularly acute.

**Aim** of the work is to develop restrictions during the prenatal diagnostic procedure. Research objectives: knowledge of the various fundamental terms of this field, analysis of the functioning

*of the above aspect both in Russia and in foreign countries; identification of positive and negative aspects lobbying for the conduct of this procedure.*

**Results.** *In many foreign countries for physicians, geneticists and potential parents established a fairly strict framework for perinatal diagnosis, due to the fact that this procedure can be used not only to prevent the birth of patients with hereditary diseases of children, but also for other purposes, dictated by social or cultural factors (e.g., justification of abortion, genome testing for social or psychological characteristics).*

**Discussion.** *Such use of modern medical technologies will contradict the existing ideas about bioethics, which raises the question of the purpose of introducing stricter legal restrictions on the use of these technologies. A unified concept of legal regulation of genetic research in the framework of perinatal diagnostics with its subsequent implementation in practice is needed.*

**Conclusions.** *It is necessary to design a Russian Federal law that provides a multifaceted legal regulation of the procedure of perinatal diagnosis, the main emphasis of which should be directed precisely to the modeling and interpretation of the limitations and conditions of this medical procedure.*

**Keywords:** *prenatal diagnostics; genetic screening; legal regulation; invasive screening; not invasive screening.*

**For citation:** Medvedev M.V., Suvorov G.N., Osaveluk A.M., Zenin S.S. Legal restrictions during prenatal genetic screening procedure in Russia and foreign countries. *Zdravookhranenie Rossiiskoi Federatsii (Health Care of the Russian Federation, Russian journal)*. 2019; 63(5): 264-270. (In Russ.). DOI: <http://dx.doi.org/10.18821/0044-197X-2019-63-5-264-270>

**For correspondence:** Mikhail V. Medvedev, Doctor of Medical Sciences, Professor, Head of the Department of ultrasound and prenatal diagnostics of the Academy of postgraduate education, FSBO FSKC FMBA of Russia, Moscow, 125371, Russian Federation.  
E-mail: [ipk6019086@yandex.ru](mailto:ipk6019086@yandex.ru)

**Information about authors:**

Medvedev M.V., <https://orcid.org/0000-0003-2310-3216>

Suvorov G.N., <https://orcid.org/0000-0001-8452-5522>

Osaveluk A.M., <https://orcid.org/0000-0002-8299-5296>

Zenin S.S., <https://orcid.org/0000-0002-4520-757X>

**Contribution:** The concept and design of the study — Medvedev M.V., Suvorov G.N.; collection and processing of the material — Zenin S.S., Medvedev M.V.; statistical processing — Osaveluk A.M.; writing text — Medvedev V.M., Suvorov G.N., Osaveluk A.M., Zenin S.S.; editing — Medvedev M.V., Suvorov G.N.

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

**Conflict of interest.** The authors declare no conflict of interest.

Received 26 August 2019

Accepted 24 September 2019

## Введение

Теоретико-правовой и практический анализ понятия, сущности, содержания и правового регулирования процедуры перинатальной диагностики (ПД); обзор монографических работ, иных научных публикаций отечественных и зарубежных ученых, комплексный анализ нормативного материала позволяют сделать вывод о том, что институт ПД (генетического скрининга) является весьма актуальным и перспективным предметом научного исследования как в российской, так и в зарубежной юридической науке.

Изучение правового аспекта в сфере оказания медицинских услуг в России позволяет констатировать, что на сегодняшний день одной из главных проблем выступает недостаточно конкретизированный, абстрактный и противоречивый уровень регламентации различных процедур на законодательном уровне, в частности ПД.

**Цель исследования** — комплексный теоретико-правовой и практический анализ сущностных и содержательных свойств процедуры пренатально-генетического скрининга, специфики правового

регулирования ПД и ее ограничений в России и зарубежных странах с учетом положительных и отрицательных аспектов данного явления.

## Материал и методы

Методологической основой научных изысканий в сфере правового регулирования процедуры ПД выступает диалектический метод научного познания, позволяющий комплексно рассматривать явления и объекты научного исследования. Применение нашли общенаучные и частно-научные методы познания правового регулирования проведения генетических исследований в рамках ПД. Системный подход позволил сопоставить различные концептуальные подходы в исследовании процедур ПД и специфику их практической реализации.

## Результаты

Основная проблема легального закрепления ПД в законодательстве России в целях реализации генетического скрининга на практике — это его дихотомия. Де-юре, процедура ПД детерминирует предотвращение рождения больных тяжелыми наследствен-

ными заболеваниями детей, предоставляет возможность диагностики осложнений во время беременности: возможность выкидыша [1], возникновение резус-конфликта и т.д., но де-факто, она может быть трансформирована в инструмент визуализации направления геномомомброзианства: реализации биологизаторского и социологизаторского подходов [2]. Представляется, что аморфность регламентации ПД в целом и последствия неприменения в широких масштабах инвазивного генетического скрининга (биопсии ворсин хориона, амниоцентеза и кордоцентеза), в частности, обусловлены совокупностью конъюнктурообразующих факторов: реализация данной медицинской процедуры может повлечь оправдание и увеличение статистических данных совершения аборт, широкий спектр осуществления секвенирования и расшифровки генома в целях идентификации субъекта, имеющего предрасположенность к преступлениям, выявления хромосом сверхагрессивности и др.

В большей степени механизм правового регулирования в сфере осуществления различных медицинских процедур сконцентрирован в нормативных правовых актах Министерства здравоохранения РФ и актах локального уровня, что, думается, не является оптимальным ввиду ряда причин. Взаимобусловленность врачебной компетентности и легитимности, качественно разработанных методик являются конститутивным элементом осуществления ПД и, как следствие, реализации права лица на жизнь, регламентированного в ч. 1 ст. 20 Конституции РФ. На данный момент как на международном уровне, так и в национальном правовом порядке, отсутствует легальное определение данной дефиниции в значении права на существование человека как биологического существа, что порождает как неоднозначную квалификацию, так и дихотомию в толковании такой правовой конструкции при применении норм, регулирующих гражданскую и уголовную сферы общественных отношений (при защите нематериальных благ — ст. 150 ГК РФ; убийство матерью новорожденного ребенка — ст. 106 УК РФ).

В 1832 г. предметом дискуссии английской судебной практики была категория «*ingerum natura*», [3], которая позиционировала полное изгнание плода из чрева матери и начало самостоятельного дыхания ребенка в процессе родов как недостаточное основание для признания его «годным» потерпевшим относительно убийства<sup>1</sup>. Генезис данной дефиниции модернизировался на протяжении 40 лет. В 1833 г. добавилось условие проявления каких-либо признаков самостоятельной жизни<sup>2</sup>. Далее, в 1834 и 1841 гг. было конкретизировано, что при условии отделения плода от тела матери факт дыхания является несущественным<sup>3</sup>. Спустя год было

уточнено, что отсутствует необходимость в перерезании пуповины для признания ребенка живым<sup>4</sup>. Только в 1874 г. уточнено, что самостоятельное дыхание может все-таки служить доказательством самостоятельной жизни ребенка после его изгнания из чрева матери<sup>5</sup>.

В соответствии с ч. 1 ст. 53 ФЗ от 21.11.2011 № 323-ФЗ (в ред. от 06.03.2019) «Об основах охраны здоровья граждан в РФ» моментом рождения ребенка является момент отделения плода от организма матери посредством родов.

Применение сравнительно-правового и системно-структурного метода позволило прийти к выводу, что в Европе насчитывается 44 клиники, имеющих лаборатории по диагностическому тестированию плода [4]. Общим правовым аспектом для проведения тестирования плода выступают 2 фактора: наличие тяжелых, неизлечимых генетических заболеваний и осуществление лицензирования данного вида деятельности.

### Обсуждение

По мнению Л.И. Корочкина, «существенное в социальном отношении проявление психической деятельности человека — это агрессивность, уровень которой связан с организацией определенных отделов головного мозга, генетически контролируемой в ходе развития организма...» [5].

Нередко к необратимым последствиям может привести халатность медицинских работников. Например, М.А. Яковенко обратилась в суд с иском к родильному дому № 2 о взыскании материального ущерба, компенсации морального вреда. В период ведения беременности ей проводили обязательное трехкратное скрининговое ультразвуковое исследование на сроках 12, 22, 34 нед, доплерометрию, в результате чего было подтверждено, что гемодинамика не нарушена и плод здоров. Суд установил, что при проведении ультразвукового обследования возможно было установить наличие патологий развития плода на 21-й неделе беременности. Медицинским работником не были приняты меры к всестороннему обследованию пациентки, что привело к невозможности диагностирования пороков развития плода. Суд также не согласился с доводом ответчика о том, что на позднем сроке беременности истец не могла самостоятельно решить вопрос о прерывании беременности, вследствие чего постановила пролонгировать ее.

Учитывая вышеизложенное, можно констатировать, что были неправильно и недобросовестно интерпретированы результаты анализов, в связи с чем истец не могла реализовать гарантированное ей право на самостоятельное решение вопроса о сохранении беременности<sup>6</sup>, в результате чего ребенок

<sup>1</sup>Rex v. Poulton, 5 C. & P. 329, 172 Eng. Rep. 997 (1832) (per Littledale, J.).

<sup>2</sup>Rex v. Enoch, 5 C. & P. 539, 172 Eng. Rep. 1089 (1833) (per Parke, J.).

<sup>3</sup>Rex v. Brain, 6 C. & P. 350, 172 Eng. Rep. 1272 (1834) (per Park, J.); Regina v. Wright, 9 C. & P. 754, 173 Eng. Rep. 1039 (1841) (per Gurney, B.).

<sup>4</sup>Regina v. Reeves, 9 C. & P. 25, 173 Eng. Rep. 724 (1839) (per Vaughan, J.); Regina v. Trilloe, Car. & M. 650, 174 Eng. Rep. 674 (1842) (per Erskine, J.).

<sup>5</sup>Regina v. Handley, 13 Cox C.C. 79 (1874) (per Brett, J.).

<sup>6</sup>Распоряжение Правительства РФ № 410-р. «Национальная стратегия действий в интересах женщин на 2017–2022 гг.». М.; 2017.



родился с тяжелой патологией. Во избежание таких случаев одним из положений Национальной стратегии действий в интересах женщин на 2017–2022 гг.<sup>7</sup> выступает «расширение гарантий доступности для женщин и девочек генетической диагностики, включая биохимическую диагностику, ДНК-диагностику и преимплантационную диагностику, с целью профилактики наследственных жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний».

Корреляция факторов, создающих условия для ненадлежащей диагностики патологий развития плода, противоречит сложившимся представлениям о биоэтике, в связи с чем возникает потребность в конструировании на законодательном уровне исчерпывающего перечня правовых ограничений на реализацию данного механизма в объективной действительности.

По статистике около 5% всех беременных женщин находятся под угрозой возможных генетических изменений в процессе внутриутробного развития плода. При исследовании биологического материала, определении в нем уровня тирозина и соотношения фенилаланина с последним, возможно с большей вероятностью предположить наличие или отсутствие предрасположенности к таким заболеваниям, как муковисцидоз, наследственные болезни обмена. Вышеуказанный диагноз относится к группе аутосомно-рецессивных заболеваний, связанных с нарушением обмена аминокислоты фенилаланина, проявление которого происходит только в том случае, если мутантный аллель, локализованный в аутосоме, будет унаследован от обоих родителей. Страховкой выступают те хромосомы, получаемые от второго родителя, которые обладают сильной генетической устойчивостью. При исследовании данные комбинируются в определенной системе, чем обеспечивается расчет рисков, позволяющих определить пациентов, входящих в группу риска часто или редко встречаемого заболевания. Бездействие, отсутствие идентификации и констатации данного феномена влечет неблагоприятные последствия, выражающиеся в тяжелом поражении ЦНС и умственной отсталости индивида. В России частота аутосомно-рецессивных заболеваний варьируется в зависимости от субъектов Федерации; но, в то же время анализ статистических данных позволяет утверждать, что на 2017 г. в среднем один ребенок на 6,8 тыс. родившихся был подвержен мутации, что составляет примерно 320 человек с нарушением метаболизма в год [6].

Необходимо обратить внимание на положительную динамику выявления широкого спектра мутаций с помощью мультиплексной пробозависимой лигазной реакции с амплификацией. В ходе такого сравнительного анализа возможно проведение скрининга мутаций в нескольких основных «паркинсонических» генах (*SNCA*, *PARK2*, *PINK1* и др.)

[7]. Данные исследования проводились в рамках ПД. Реализация данной методики позволила нивелировать 20% случаев наследственной предрасположенности к мутациям [8].

С одной стороны, следует положительно оценить факт реализации диагностических программ данной технологии, поскольку это было направлено на сохранение и развитие здоровья нации. С другой стороны, по мнению профессора педиатрии Д. Тэйни, в области исследований врожденных ошибок метаболизма, «когда мы рассматриваем полногеномное или полноэкзомное секвенирование, мы часто обнаруживаем то, что не ожидали найти... Вы можете согласиться не раскрывать то, что вы обнаружили, помимо тех болезней, на которые проводился ДНК-скрининг. Поэтому, наряду с большими потенциальными возможностями, существуют проблемы и ограничения» [9].

На наш взгляд, установление начала момента жизни эмбриона с 12-недельного срока коррелирует с диагностикой основных трисомий. Биохимический скрининг I триместра беременности — «двойной тест» как безопасный метод скринингового обследования может быть реализован, начиная с 10-й недели беременности, в результате чего обеспечивается гарантия сохранения здоровья плода и матери, и в итоге тест идентичен инвазивному исследованию. Именно на сроке беременности от 11–14 нед. можно проследить наличие хромосомных патологий. При исследовании анализа крови с помощью сложных биохимических реакций определяется содержание белков в организме плода и плаценты. Важным аспектом является необходимость заподозрить генетические отклонения на раннем этапе, чтобы была возможность приступить к лечению. Как правило, первый УЗИ-скрининг выявляет крупные пороки развития. В результате беременная женщина определяется в группу риска по хромосомной патологии (например, синдрому Дауна, синдрому Эдвардса). Таким образом, генетическая ПД направлена на исключение врожденных патологий.

Ряд врожденных пороков развития невозможно установить с помощью генетического скрининга, амниоцентеза или биопсии хориона и плаценты. Их можно идентифицировать с помощью второго — биохимического скрининга, который проводится на 19–20-й неделе беременности. В случае несовместимости выявленной у плода патологии с жизнью возможно, при наличии согласия, прерывание беременности. В связи с этим может возникнуть дилемма, например, если с помощью ПД у плода женщины с первой беременностью с резус-конфликтом выявлены отклонения, а прерывание беременности вызывает риск развития абсолютного бесплодия.

Рассмотрим квалификацию ПД в англо-саксонской правовой семье, в частности в США. Согласно ст. 4 Американской конвенции о правах человека защита права на жизнь наступает обычно с момента зачатия. Согласно Закону об охране жизни детей от 1929 г. в Англии тот факт, что «беременность жен-

<sup>7</sup>Распоряжение Правительства РФ № 410-р. «Национальная стратегия действий в интересах женщин на 2017–2022 гг.». М.: 2017.

щины достигла 28-й недели и более, является *prima facie*<sup>8</sup> доказательством способности ребенка быть рожденным живым; ответственность исключается, если обвиняемый действовал, будучи добросовестно уверен, что спасает жизнь матери»<sup>9</sup>.

Национальное законодательство Аргентины рефлексировало данную концепцию, но в то же время отчасти реконструировало вышеуказанную дефиницию: ст. 1 Конвенции толкуется ею в свете того, что термин «ребенок» означает человеческое существо с момента зачатия до достижения восемнадцатилетнего возраста [10, p. 72]. В законе Италии № 194 от 22.05.1978 г. «О социальной защите материнства и о добровольном прерывании беременности» инкорпорирована следующая правовая конструкция, направленная на охрану жизни будущего ребенка: в случае возникновения угрозы жизни беременной женщины, в том числе во время родов, врач обязан направить все свои действия в целях спасения жизни женщины и жизнеспособного плода [11].

Для нивелирования неблагоприятных последствий реализации генетического скрининга, в частности, инвазивного обследования, необходимо детальное и системное правовое регулирование, проявляющееся в создании продуктивного и универсального механизма условий применения последнего, выраженного в формировании ряда ограничений. В соответствии с п. 72 Европейской конвенции по правам человека и биомедицине (1996 г.) генетические исследования заключаются в проведении медицинского освидетельствования, направленного на обнаружение или исключение присутствия наследственных болезней или предрасположенности к таким болезням у человека путем проведения прямого или косвенного анализа его генетического наследия (хромосомы, гены). Анализ научных исследований в Великобритании позволил нам прийти к выводу, что в данной стране котируется лицензирование данного вида деятельности, которое осуществляет Управление по фертильности человека и эмбриологии, выдавая разрешение ограниченному количеству медицинских центров на осуществление ПД.

Несмотря на исторически сложившееся регулирование в виде прецедентного права, в государствах англо-саксонской правовой семьи действует множество законов и иных нормативных правовых актов в области генетического скрининга. Именно эти законы визуализируют совокупность ограничений в императивном порядке, запрещая осуществление должностным лицом действий, направленных на идентификацию пола, определение социальных и психологических характеристик и иных подобных манипуляций, противоречащих биоэтическим воззрениям. Кроме того, разрешение на проведение ПД выдается при условии на-

личия тяжелых наследственных заболеваний [12]. Однако следует отметить и отрицательный аспект, состоящий в отсутствии конкретного нормативного правового акта, который определял бы ограниченный круг наследственных заболеваний<sup>10</sup>. В связи с этим механизм, заключающийся в санкционировании проведения или отказа от проведения ПД, целиком основывается на принятии решения врачом, в результате чего возникает возможность злоупотребления правом должностным лицом и врачебной ошибки. Правопорядок США, напротив, определяет лишь фундаментальные правила правового регулирования, в соответствии с которыми каждый штат вправе установить легальное закрепление процедуры генетического скрининга, предписание которого не должно опровергать биоэтические убеждения, а, напротив, обязано базироваться на морали и нравственности [13]. Специализированные медицинские центры в области генетической диагностики осуществляют только исследование полярных телец, так называемую преимплантационную генетическую диагностику — диагностику генетических заболеваний у эмбриона человека перед имплантацией в слизистую оболочку матки, т.е. до начала беременности.

Швейцарский опыт вторит немецкой медицинской практике, устраняя пробел в виде проведения консультации врача-генетика с соответствующим сертификатом и наличия согласия пациента<sup>11</sup>. Аналогичная схема функционирует в Западной Австралии, где необходимо согласие Совета по репродуктивным технологиям в целях проведения генетического скрининга. Примечательно, что в немецком законодательстве установлены две категории заболеваний, при которых разрешена селекция пола эмбрионов в целях профилактики рождения заведомо больного ребенка<sup>12</sup>. В то время как в Израиле такая процедура допускается в исключительных случаях по социальным или семейным причинам, как вариант — при психическом заболевании одного из родителей [14]. Изучение опыта Франции в данной сфере примечательно тем, что в отличие от многих европейских стран, таких как Германия, Великобритания, Бельгия, Греция, Ирландия, Испания, Италия, Нидерланды, Словакия, Украина, Чехия, Швейцария, Россия, процедура ПД не получила правового регулирования. Напротив, во Франции в многоаспектном плане данная медицинская процедура определяется законом «О донации и использовании элементов человеческого тела, вспомогательных репродуктивных технологий и пренатальной диагностике»<sup>13</sup>.

<sup>10</sup>Human Fertilization and Embryology Authority (UK), Advisory Committee on Genetic Testing. Consultation Document on Preimplantation Genetic Diagnosis. 2000.

<sup>11</sup>The Federal Assembly of the Swiss Confederation. Law on Human Genetic Analysis; 2004.

<sup>12</sup>Bundesministerium der Justiz. Gesetz zum Schutz von Embryonen (Embryonenschutzgesetz — ESchG); 1990.

<sup>13</sup>Par le Président de la République France. Loi no 94-654 du 29 juillet 1994 Relative au Don et à l'utilisation des Éléments et Produits du

<sup>8</sup>Очевидное и достаточное доказательство, кажущееся достоверным при отсутствии опровержения.

<sup>9</sup>UK Public General Act. Chapter 34. Infant Life (Preservation). London; 1929.

В Индии предъявляется ряд требований к самому пациенту на разрешение проведения ПД: беременная женщина должна соответствовать определенным характеристикам — более 35 лет; два и более спонтанных аборта в анамнезе; подвергалась действию потенциально тератогенных агентов (лекарства, радиация, инфекции); она или супруг имеют семейную историю наследственных нарушений умственного развития или физических деформаций<sup>14</sup>. Конститутивным признаком законодательного регулирования стран мусульманской правовой семьи выступает трансформирование правовых норм в религиозные и культивирование последних, что в свою очередь оказало значительное воздействие на реализацию ПД. В шиитских и суннитских течениях главной целью проведения данной процедуры служит определение пола плода [15].

К дискуссионным моментам следует отнести отсутствие консолидированного подхода в целом и каких-либо ограничений, в частности, на проведение генетического скрининга в таких странах, как Украина, Белоруссия, Россия, что может повлечь за собой необоснованное проведение селекции пола эмбриона.

Согласно Приказу Минздрава РФ от 01.11.2012 г. № 572н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю “акушерство и гинекология (за исключением использования вспомогательных репродуктивных технологий)”» скрининговое УЗИ проводится трехкратно: при сроках беременности 11–14, 18–21 и 30–34 нед. Данное положение находит применение в судебной практике.

Например, М.И. Лутфуллина обратилась в суд с иском о компенсации морального вреда к медицинской организации за некачественное оказание медицинских услуг. Исходя из материалов дела, в связи с беременностью гражданка обратилась за медицинской помощью, ей диагностировали гипоплазию амниона, маловодие, уреоплазмоз, неразвивающуюся беременность. При интенсивном наблюдении врачи оставляли шанс на положительный исход и, как следствие, рождение здорового ребенка. На 19-й неделе беременности истица прошла обследование в другой клинической больнице, где врач-генетик констатировал необходимость прерывания беременности, а также определил, что в случае отсутствия промедления и незамедлительного обращения в другое медицинское учреждение, беременность была бы сохранена. Учитывая результаты УЗИ и нахождение беременной в группе риска по уреоплазме, было назначен скрининг на хромосомную патологию плода. Впоследствии у истицы на сроке 20 нед. произошло самопроизвольное прерывание беременности.

Согласно Приказу Минздрава России от 01.11.2012 г. № 572н при установлении у беременной женщины высокого риска по хромосомным нарушениям у плода (индивидуальный риск 1/100 и выше) в I триместре беременности и (или) выявлении врожденных аномалий (пороков развития) у плода в I, II и III триместрах беременности врач акушер-гинеколог направляет ее в медико-генетическую консультацию (центр) для медико-генетического консультирования и установления или подтверждения пренатального диагноза с использованием инвазивных методов обследования. В случае установления пренатального диагноза врожденных аномалий у плода, выбор дальнейшей тактики осуществляет перинатальный консилиум врачей.

Суд установил, что истица была обследована надлежащим образом, УЗИ проведены в установленные сроки. Негативные прогнозы вынашивания ребенка выявлены на ранних сроках беременности и сообщены заявительнице. Доводы врача-генетика поставлены под сомнение, т.к. не было представлено результатов генетических исследований плода, вскрытие плода не проводилось. Соответственно, М.И. Лутфуллиной были известны вышеуказанные диагнозы, негативные прогнозы по поводу вынашивания ребенка, но она игнорировала рекомендации врачей по поводу лечения, чем умышленно ухудшила состояние своего здоровья. В связи с этим суд отказал в удовлетворении искового заявления<sup>15</sup>. Следует положительно оценить системный и структурированный подход со стороны медицинского персонала, что способствовало постановке многогранного и верного диагноза. Однако ввиду низкого правосознания беременной женщины, ее некомпетентности в молекулярной генетике и индифферентного подхода к данной ситуации в целом последствия имели негативный характер.

К дискуссионным моментам также следует отнести теорию о взаимообусловленности генотипа и его диагностики. Так, основатель раскодировки генома американский врач-генетик Ф. Коллинз считал, что, вычислив избыточное количество комбинаций формирования генетического кода, возможна превенция наследственных болезней в будущем, в результате чего все мутации будут ликвидированы на уровне эмбрионального развития [16]. Представляется, что данная концепция является утопичной и трансцендентальной ввиду постоянного аккумуляирования новых, еще не исследованных персонализируемых заболеваний в различных вариациях.

### Заключение

Учитывая вышеизложенное, следует позаимствовать опыт зарубежных стран в развитии и реализации данной сферы деятельности в целом, сгенерировать ряд ограничений и внедрить их в национальное правовое поле. В связи с этим необходимо, во-первых, разработать отдельный федеральный

Corps Humain, à l'assistance Médicale à la Procréation et au Diagnostic Prénatal. Available at: <https://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT00000549618&categorieLien=id>

<sup>14</sup>Indian Council of Medical Research. National Guidelines for Accreditation, Supervision and Regulation of ART Clinics in India. New Delhi, India: 2005.

<sup>15</sup>Решение Лениногорского городского суда по делу № 2-1338/2015. Available at: <http://sudact.ru/regular/doc/Iz84Hy2rGnHs>



закон, сфера регулирования которого заключалась бы в исключительном и детальном определении процедуры реализации генетического скрининга в России. Во-вторых, целесообразно выделить ряд медицинских центров, которые следует определить в специальном постановлении Правительства РФ, в соответствии с которым только определенные субъекты будут иметь право получить лицензию на осуществление ПД. Также представляется продуктивным нормативное закрепление исчерпывающего перечня тяжелых наследственных заболеваний, при которых санкционируется диагностическое тестирование эмбриона [17]. Кроме того, следует определить ряд требований, предъявляемых к должностным лицам, ответственным за реализацию данного решения. Полагаем, что врач, осуществляющий ПД, должен соответствовать следующим характеристикам: быть не моложе 35 и не старше 65 лет, поскольку в данном случае важное значение имеет опыт работы и собственное здоровье, также иметь стаж работы в гинекологии и акушерстве не менее 10 лет. Специалист-медик, осуществляющий генетическое тестирование эмбриона, должен иметь ученую степень не ниже кандидата медицинских наук в области генной инженерии или молекулярной биологии. Более того, при диагностировании по результатам генетического скрининга нарушения развития, генетического заболевания и т.д. должностным лицом следует в императивном порядке сформировать консилиум, состоящий из 5 специалистов, включая главного врача, заведующего отделением гинекологии и акушерства, врача, ведущего беременность лица, врача-генетика, проводившего обследование, и независимого генетика, специализирующегося в данной сфере, с целью осуществления мониторинга и проверки документации и показаний, на основании которых было дано заключение о генетическом заболевании.

Резюмируя вышесказанное, необходимо конструирование федерального закона, обеспечивающего многоаспектное правовое регулирование процедуры ПД, основной акцент которого должен быть направлен на моделирование и интерпретацию ограничений и условий проведения данной медицинской операции в целях устранения терминологической дихотомии в механизме осуществления данной процедуры и создания универсальных, модельных норм и правил, которые будут транслироваться на всю территорию России.

**Участие авторов:** концепция и дизайн исследования — Медведев М.В., Суворов Г.Н.; сбор и обработка материала — Зенин С.С., Медведев М.В.; статистическая обработка — Осавельюк А.М.; написание текста — Медведев М.В., Суворов Г.Н., Осавельюк А.М., Зенин С.С.; редактирование — Медведев М.В., Суворов Г.Н.

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

**Конфликт интересов.** Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

## ЛИТЕРАТУРА

(пп. 1, 4, 7–15, 17 см. REFERENCES)

2. Овчинский В.С. Криминология и биотехнологии. *Журнал российского права*. 2005; (1): 82-4.
3. Кенни К. *Основы уголовного права*. Пер. с англ. М.; 1949: 135-7.
5. Корочкин Л.И., ред. *Геном, клонирование, происхождение человека*. Фрязино: Век 2; 2004: 177-9.
6. Губернаторов Е., Костина Е. В России обнаружен регион с высоким уровнем генетического заболевания. Available at: <https://www.rbc.ru/rbcfreenews/5a181d139a79471217133d36>
16. Коллинз Ф. *Доказательство Бога: Аргументы ученого*. Пер. с англ. М.: Альпина non-фикшн; 2008: 90-112.

## REFERENCES

1. Cavadino A., Morris J.K. Revised estimates of the risk of fetal loss following a prenatal diagnosis of trisomy 13 or trisomy 18. *Am. J. Med. Genet. A*. 2017; 173(4): 953-8. Doi: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38123>
2. Ovchinskiy V.S. Criminology and biotechnology. *Zhurnal rossiyskogo prava*. 2005; (1): 82-4. (in Russian)
3. Kenny C.S. *Outlines of Criminal Law*. Cambridge: Cambridge University Press; 1947
4. Corveleyn A., Morris M.A., Dequeker E., Sermon K., Davies J.L., Antiñolo G., et al. Preimplantation Genetic Diagnosis in Europe. *Eur. J. Hum. Genet*. 2008; 16(3): 290-9. Doi: <https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5201976>
5. Korochkin L.I., ed. *Genome, Cloning, Human Origin [Геном, клонирование, происхождение человека]*. Fryazino: Vek 2; 2004: 177-9. (in Russian)
6. Gubernatorov E., Kostina E. A region with a high level of genetic disease has been discovered in Russia. Available at: <https://www.rbc.ru/rbcfreenews/5a181d139a79471217133d36> (in Russian)
7. Scarciolla O., Brancati F., Valente E.M., Ferraris A., De Angelis M.V., Valbonesi S., et al. Multiplex ligation-dependent probe amplification assay for simultaneous detection of Parkinson's disease gene rearrangement. *Mov. Disord*. 2007; 22(15): 2274-8. Doi: <https://doi.org/10.1002/mds.21532>
8. Singleton A.B., Farrer M.J., Bonifati V. The genetics of Parkinson's disease: progress and therapeutic implications. *Mov. Disord*. 2013; 28(1): 14-23. Doi: <https://doi.org/10.1002/mds.25249>
9. Summar M.L., Thoene J.G. Screening Newborns' DNA. Why Not? *Medscape*. 2015.
10. Le Blanc L.J. *The Convention on the Rights of the Child: United Nations Lawmaking on Human Rights*. Lincoln: University of Nebraska Press-Lincoln; 1995.
11. Law No. 194 of 22 May 1978 on the social protection of motherhood and the voluntary termination of pregnancy. *Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana*. 1978; (140, Part I): 3642-6.
12. Lo C.H., Vunnam N., Lewis A.K., Chiu T.L., Brummel B.E., Schaaf T.M., et al. An Innovative High-Throughput Screening Approach for Discovery of Small Molecules That Inhibit TNF Receptors. 2017. *SLAS Discov*. 2017; 22(8): 950-61. Doi: <https://doi.org/10.1177/2472555217706478>
13. Ethics Committee of the American Society for Reproductive Medicine. Preconception gender selection for nonmedical reasons. *Fertil. Steril*. 2004; 82(Suppl. 1): S232-5.
14. Isasi R.M., Knoppers B.M. National Regulatory Frameworks Regarding Human Reproductive Genetic Testing. Preimplantation genetic Diagnosis. In: *Prenatal Diagnosis. A Report for the Genetics and Public Policy Centre*. Montreal: Genetics and Public Policy Center; 2006.
15. Serour G. Transcultural issues in gender selection. *International Congress Series*. 2004; 1266: 21-31.
16. Collins F.S. *The Language of God: A Scientist Presents Evidence for Belief*. New York: Simon and Schuster; 2006.
17. Kim W.A. Simple pregnancy-related kidney disease screening method: Random proteinuria testing. *Korean J. Intern. Med*. 2017; 32(6): 996-7. Doi: <https://doi.org/10.3904/kjim.2017.341>

Поступила 26.08.19

Принята в печать 24.09.19