

ЭТИКО-ПРАВОВЫЕ АСПЕКТЫ ПРЕНАТАЛЬНОЙ И ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЙ ДИАГНОСТИКИ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

¹ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр»,

г. Уфа, Российская Федерация;

*²Институт биохимии и генетики – Уфимского федерального
исследовательского центра РАН, г. Уфа, Российская Федерация;*

³ФГБОУ ВПО «Башкирский государственный университет»,

г. Уфа, Российская Федерация.

e-mail: R-ka_@mail.ru

В настоящее время методы молекулярно-диагностических технологий развиваются, совершенствуются и внедряются в клиническую практику, обеспечивая прогресс медицины. Стратегией нового направления – персонализированной медицины, является профилактика и лечение заболеваний на основе результатов молекулярно-генетических исследований на самых ранних этапах формирования заболевания, однако, применение генетического тестирования поднимает ряд этических, правовых и социальных вопросов, которые требуют законодательного урегулирования. Информация, полученная в результате генетического теста, позволяет прогнозировать состояние здоровья и оценить риск возникновения патологических состояний, полученные данные могут быть использованы третьими сторонами для дискриминации и ущемления прав человека, а также могут содержать неожиданные находки, оказывая психологическое воздействие на семью и потомков обследуемого.

Целью работы является анализ и обобщение вопросов правового регулирования преимплантационной и пренатальной генетической диагностики, использования геномных технологий и современных тенденций совершенствования нормативно-правовых актов в данной области исследований.

Современные лаборатории в России оснащены высокотехнологичным оборудованием, позволяющим выполнять сложные генетические анализы, результаты комплексных, высокопродуктивных,

диагностических, прогностических и молекулярно-генетических методов динамично вводятся в систему медицинского мониторинга лечения пациентов.

Пренатальное исследование и выявление заболеваний наследственного характера и врожденных дефектов организма – на сегодняшний день приоритетное направление медико-генетических структур. Задача такого исследования – предотвратить появление ребенка с отклонениями в развитии, влечет за собой неизбежные морально-этические затруднения. Например, до сих пор не решен вопрос субъектного состава, вынужденного прекращения, либо, вопреки прогнозам, оставления плода даже при наличии у него выявленных маркеров высокого риска.

Сами методы, используемые в пренатальной диагностике, тоже являются отдельным пунктом для обсуждения. Некоторые из них в определенной степени травматичны и, по распространенному мнению, влекут за собой высокий риск развития последствий, вплоть до отслойки плодных оболочек и гибели плода после проведения манипуляций для забора биоматериала. В 2010-х гг. в развитых странах наряду с традиционными тестами пренатальной диагностики начали применяться так называемые неинвазивные пренатальные тесты для выявления частых хромосомных аномалий. Данная методика предполагает оценку состояния плода по анализу ДНК плода в кровотоке беременной женщины. При высокой чувствительности метода в 10% случаев он может быть невозможным из-за малой концентрации фетальной ДНК в крови матери. Рядом ученых описаны случаи ошибочной диагностики пола плода при применении таких тестов [1]. На данный момент до принятия решения о тактике дальнейшего ведения беременности подтверждение полученных результатов неинвазивных тестов также сводится к инвазивным методам.

Процедуры пренатальной диагностики в настоящее время регулируются Приказом МЗ России от 28.12.2000 г. №457 «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей» и Приказом МЗ РФ от 01.10.2012 г. №572н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология (за исключением использования вспомогательных репродуктивных технологий)».

Внедрение в нашу жизнь преимплантационной генетической диагностики (ПГТ), кроме этических проблем, оставляет до сих пор не решенными такие вопросы, как четко прописанные на законодательном уровне основания для такого исследования, введение его в программы медицинского страхования, несанкционированное использование полученной информации в коммерческих целях.

Примером возможных немедицинских данных, за исключением случаев, сцепленных с полом заболеваний, является пол эмбриона. Современные технологии позволяют определить пол будущего ребенка на разных этапах его формирования. Так, методом Эриксона, а также проточной цитометрии, можно провести отбор сперматозоидов, несущих Y-хромосому, в зависимости от скорости их движения [2]. Стоит ли говорить о возможности определения пола на других, более поздних этапах? Неизбежно возникают логические вопросы: можно ли применять эти знания для планирования ребенка определенного пола? За всем этим встает закономерный вопрос в целом о придании определенного правового статуса эмбриону и нормативного регулирования преимплантационных технологий.

В России генетические исследования регулируются Федеральным Законом от 21.11.2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» и Федеральным Законом от 05.07.1996 г. №86-ФЗ «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности».

После генетического тестирования должно быть проведено генетическое консультирование. Биоэтика и международно-правовые документы исходят из того, что консультирование должно осуществляться на добровольной основе, информация должна предоставляться только лицу, обратившемуся за тестированием. Российское законодательство учитывает данные нормы.

В рамках развития новой современной модели следует выделить Приказ МЗ России от 24.04.2018 г. №186 «Об утверждении Концепции предиктивной, превентивной и персонализированной медицины», который направлен на развитие и внедрение высокотехнологичных методов профилактики, диагностики, лечения и реабилитации, основанных на клеточных, тканевых и генно-ин-

женерных технологиях, а также проведение фундаментальных и прикладных научных исследований в области клеточной биологии, молекулярной и популяционной генетики.

В этой связи, важен анализ мирового опыта установления правового режима по генетическим диагностикам. Превалирующее значение имеют акты международного уровня и их цель – ограничение всевозможных несанкционированных воздействий на человеческий эмбрион. К ним относятся такие положения, как ст.13 Конвенции Совета Европы о правах человека и биомедицине [3], ст.1 Всеобщей декларации о геноме человека и правах человека [4] и ст.16 Всеобщей декларации ЮНЕСКО о биоэтике и правах человека. Согласно их правовым положениям, недопустимо иное воздействие на человеческий геном, кроме как с превентивной целью [5].

Таким образом, существует потребность дальнейшего развития нормативной базы РФ для определения и конкретизации условий проведения пренатальной и преимплантационной диагностики и четкой регламентации использования современных молекулярно-генетических технологий в практической медицине.

Исследование выполнено при финансовой поддержке гранта РФФИ МК №18-29-14083

Список литературы

1. Nikkila A, Valentin L, Thelin A, et al. Early amniocentesis and congenital foot deformities. Fetal Diagn Ther. 2002;17(3):129-132.
2. Karabinus DS, Marazzo DP, Stern HJ, et al. The effectiveness of flow cytometric sorting of human sperm (MicroSort) for influencing a child's sex. Reprod Biol Endocrinol. 2014;12:106.
3. Всеобщая декларация о биоэтике и правах человека. http://www.un.org/ru/documents/decl_conv/declarations/bioethics_and_hr.shtml.
4. Конвенция о защите прав человека и человеческого достоинства в связи с применением достижений биологии и медицины: Конвенция о правах человека и биомедицине <https://www.coe.int/ru/web/conventions/fulllist/conventions/rms/090000168007d004>.
5. Всеобщая декларация о геноме человека и о правах человека. http://www.un.org/ru/documents/decl_conv/declarations/human_genome.shtml.