

# НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ: МЕДИКО-ПРАВОВОЙ АСПЕКТ<sup>1</sup>

## NEONATAL SCREENING FOR HEREDITARY DISEASES: MEDICAL AND LEGAL ASPECT

**A. Nechkin  
E. Zaitseva**

*Summary.* The article discusses the current state of neonatal screening for hereditary diseases in Russia in terms of medical and technological status and regulatory regulation, taking into account positive foreign experience. The authors conclude that today there is a serious gap in the legal regulation of gene diagnostics, including neonatal screening for hereditary diseases in the Russian Federation. Questions remain open about the types of genetic diagnostics allowed and prohibited for conducting, about guarantees of non-discrimination of citizens and maintaining confidentiality of information about their hereditary diseases, as well as the fate of the remaining genetic samples.

*Keywords:* screening, neonatal screening, genetics, human genome, hereditary diseases, constitutional rights and freedoms of a person.

**Нечкин Андрей Вадимович**

*К.ю.н., доцент, Уральский государственный  
юридический университет  
super.nechkin@gmail.com*

**Зайцева Екатерина Васильевна**

*К.с.н., доцент, Уральский федеральный университет  
katia\_zai@mail.ru*

*Аннотация.* В статье предпринята попытка оценить современное состояние неонатального скрининга на наследственные заболевания в России по части медико-технологического состояния и нормативного правового регулирования, а также предложить оптимальные пути ее дальнейшего технологического развития и совершенствования с учетом позитивного зарубежного опыта. Авторы приходят к выводу о том, что сегодня в правовом регулировании генодиагностики, в том числе неонатального скрининга на наследственные заболевания, на территории Российской Федерации существует серьезный пробел. Открытыми остаются вопросы о разрешенных и запрещенных к проведению разновидностях генодиагностики, о гарантиях против дискриминации граждан и сохранения конфиденциальности информации о их выявленных наследственных заболеваниях по результатам этой процедуры, а также судьбе остающихся генетических образцов.

*Ключевые слова:* скрининг, неонатальный скрининг, генетика, геном человека, наследственные заболевания, конституционные права и свободы человека.

**П**онятие «неонатальный скрининг на наследственные заболевания» не имеет легального определения в российском законодательстве, однако, как мы уже отмечали в своих более ранних работах, под «скринингом на наследственные заболевания можно понимать массовое обследование людей, путем забора образцов крови или тканей для проведения молекулярно-генетических исследований, на конкретные разновидности наследственных, то есть генетически обусловленных заболеваний, с целью их раннего выявления для своевременного лечения, профилактики инвалидности и снижения смертности населения» [6]. На данный момент в России проводится исключительно пренатальный и неонатальный скрининг на наследственные заболевания, то есть массово обследуются исключительно

беременные женщины и новорожденные дети в общественно-полезных целях — минимизации социальных последствий генетически обусловленных заболеваний. В рамках данной статьи мы подробно остановимся лишь на неонатальном скрининге. Его правовое регулирование на наследственные заболевания в России на сегодняшний день, в основном, осуществляется посредством подзаконных нормативных правовых актов.

Так, Приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» предусматривается проведение массового обследования новорожденных детей (неонатального скрининга) на всей территории

<sup>1</sup> Исследование выполнено при финансовой поддержке РФФИ в рамках научного проекта № 18–29–14059 «Правовые и этические аспекты технологий геномных исследований при врожденных ошибках иммунитета»

России на пять разновидностей наследственных заболеваний (гипотиреоз, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, галактоземия, врожденный фенилкетонурия) в целях раннего выявления упомянутых заболеваний, своевременного лечения, профилактики инвалидности, снижения детской смертности. На уровне субъектов Российской Федерации перечень подобных наследственных заболеваний может быть расширен. Такой опыт был реализован на территории Свердловской области, где до недавнего времени предусматривалось проведение неонатального скрининга на шестнадцать наследственных заболеваний, включая и пять упомянутых выше. Причиной отказа от массового характера расширенного обследования послужила проблема недостаточности финансирования.

На законодательном уровне мы пока имеем лишь Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ (в ред. от 08.06.2020) «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» и Федеральный закон от 5 июля 1996 г. № 86-ФЗ (в ред. от 03.07.2016) «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности». Федеральный закон «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности» в своей первоначальной редакции содержал категорическую оговорку, что «порядок осуществления генно-инженерной деятельности и применения ее методов к человеку, тканям и клеткам в составе его организма не является предметом его регулирования», которая, впрочем, с течением времени была смягчена оговоркой касательно генодиагностики — совокупности методов по выявлению изменений в структуре генома, однако без внедрения даже минимально необходимого объема правового регулирования в части регламентации порядка ее проведения. Положения же Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» закрепляют за гражданином право «на медико-генетические обследования в целях предупреждения возможных наследственных и врожденных заболеваний у потомства», то есть право на генодиагностику, причем также без детализации порядка и условий его реализации.

Действующий Федеральный закон от 3 декабря 2008 г. № 242-ФЗ (в ред. от 17.12.2009) «О государственной геномной регистрации в Российской Федерации» ограничивает сферу своего действия сугубо криминалогической целью — идентификацией личности человека, для которой необходим минимальный объем получаемой и хранимой генетической (геномной) информации, а также крайне ограниченный круг субъектов, имеющих право на ее легальное использование (суды и др.). Поэтому данный закон пока не способен закрыть пробел в действующем правовом регулировании генодиагностики в России, что ранее отмечалось

как авторами данной статьи [6], так и другими авторами [1; 2; 5, с. 94]. Таким образом, можно констатировать, что в России существует значительный пробел в правовом регулировании как генодиагностики, так и ее массовой разновидности — скрининга. И это при том, что российские специалисты-медики с учетом позитивного опыта развитых зарубежных государств (США, Канады, Норвегии, Израиля и др.) уже заявляют о необходимости существенного расширения списка скринируемых наследственных заболеваний, например, за счет включения в него тяжелой комбинированной иммунной недостаточности (ТКИН) [7].

Кроме того, технологический прогресс не стоит на месте, идет активное развитие профилактической медицины, для этого необходимы данные о пациенте, его геноме. Всерьез обсуждается не только необходимость значительного расширения списка скринируемых наследственных заболеваний, но и возможность внедрения принципиально новых платформ в технологию скрининга — полноэкзомного и даже полногеномного секвенирования ДНК. Секвенирование генома представляет собой последовательное прочтение нуклеотидов как один из способов получения генетической информации, например, для выявления причины наследственного заболевания. Полногеномное и полноэкзомное секвенирование проводится с целью расшифровки генетической информации, однако выявляет их различия в объеме анализируемой информации. Технология полногеномного секвенирования представляет собой способ расшифровки генетической информации всей ДНК. Длина ДНК достигает более 1.5 метров внутри каждой клетки, что значительно затрудняет применение данной технологии диагностики для широкого использования.

Технология полноэкзомного секвенирования призвана нивелировать недостатки технологии полногеномного секвенирования как с точки зрения сложности ее проведения, так и по части стоимости. Данная технология секвенирования, в отличие от полногеномного секвенирования, изучает лишь некоторые части генома, содержащие только отдельные кодирующие участки генов (экзоны). Анализ проводится на совокупности экзонов — экзомах. Данный подход не только значительно упрощает исследование, но и делает его значительно дешевле по сравнению с полногеномным секвенированием. Однако к существенным недостаткам технологии полноэкзомного секвенирования можно отнести «невозможность точного определения объема экзонов генов, которые формируют экзом», а также «трудность в выявлении аллелей, связанных с заболеванием среди множества непатогенных полиморфизмов и ошибок секвенирования» [8, с. 27]. Это, в свою очередь, таит в себе достаточно высокие диагностические риски практического применения данной технологии, особенно

в условиях неразвитости нормативного правового регулирования ее применения. Для устранения существующего пробела правового урегулирования потребуют следующие вопросы: о запрещенных для проведения на территории Российской Федерации разновидностях генодиагностики; о гарантиях против дискриминации граждан, у которых результаты диагностики подтверждают наличие наследственных заболеваний; об обеспечении конфиденциальности информации результатов процедуры, о порядке использования и уничтожения генетических образцов.

Для решения такой задачи, безусловно, следует учитывать положительный зарубежный опыт правового регулирования. Например, в США, ФРГ и Латвии — государствах с довольно развитым правовым регулированием в данной сфере, по ряду характеристик чрезвычайно близких к России, но в тоже время отличающихся друг от друга с точки зрения правовой системы и организации государственной власти. В США вопросы правового регулирования генодиагностики выведены на уровень субъектов федерации (штатов), что, в свою очередь, порождает разнообразные подходы к решению данного вопроса. Кроме того, влияние оказывает широкое распространение англо-саксонской правовой системы, отдающей особую роль судебным прецедентам в большинстве штатов США. ФРГ также является федеративным государством, но уже с близкой нам романо-германской правовой системой, где вопросы генодиагностики регулируются единым комплексным законом от 31 июля 2009 г. «О генетическом тестировании (GenDG)», что, в свою очередь, определяет особую значимость изучения немецкого опыта в правовом регулировании генодиагностики в России. Латвия же является постсоциалистическим государством, которое уже реципировало немецкий опыт правового регулирования, предполагающий наличие единого комплексного закона по данному вопросу (закон Латвии от 3 июля 2002 г. «Об исследовании генома человека»), что само по себе весьма интересно с точки зрения совершенствования отечественного законодательства.

В этих странах демонстрируется разнообразие подходов к установлению разновидностей генодиагностики, разрешенных или запрещенных для проведения. Так, в Латвии запрещается проводить исследование генома умершего человека в том случае, если это противоречит его воле, выраженной во время жизни, или если таковая воля им не была выражена. В ФРГ под запретом находятся тайные генетические тесты на установление отцовства, раннее определение пола ребенка, выявление заболеваний, которые могут появиться в зрелом возрасте у еще не рожденного ребенка, а также на выявление заболеваний, которые нельзя предотвратить или вылечить в соответствии с имеющимися в данный

момент научно-техническими знаниями. В США есть штаты, например, Нью-Гэмпшир, где под полным запретом находится проведение неонатального скрининга на наследственные заболевания с применением технологии полногеномного секвенирования ДНК. По мнению авторов статьи, этично и гуманно запретить проведение у еще не рожденного ребенка генетических тестов, направленных на выявление заболеваний, которые могут появиться лишь в зрелом возрасте, а также направленных на выявление заболеваний, которые не поддаются лечению.

Запрет на проведение генетических тестов с применением технологии секвенирования ДНК целого генома или так называемых полногеномных генетических тестов, требует тщательного научного осмысления с применением разных научных методов, включая социологические исследования [4, с.212]. Данная технология интегрирует в себе как явные медицинские преимущества, связанные с возможностью выявления полного спектра наследственных заболеваний, так и явные угрозы конституционным правам человека и гражданина. Особенно, если генодиагностика с применением данной технологии будет проводиться в режиме скрининга. В связи с этим, также целесообразным представляется прямой законодательный запрет генодиагностики, особенно в виде скрининга с применением технологии полногеномного секвенирования ДНК в отношении взрослого населения для того, чтобы не превратить данную процедуру в инструмент сегрегации и дискриминации.

Необходимо также отметить, что институт генодиагностики, особенно в США и ФРГ, является нормативно развитым в части трудовых отношений и отношений по страхованию жизни и здоровья. Так, в ФРГ работодатель не вправе требовать результата генетического теста при найме на работу и не должен проводить дискриминацию в отношении работников по причине их генетических характеристик. Однако генетические тесты могут проводиться во время периодических медосмотров работников с вредными условиями труда, для того, чтобы предотвратить развитие у них тяжелых заболеваний в будущем. В ФРГ страховые компании не имеют права требовать от клиентов результаты генетических тестов, если сумма выплаты не превышает 300~<000 евро одновременно или 30~<000 евро в виде ежегодной пенсии. В остальных случаях прохождение генодиагностики может ставиться в качестве обязательного условия заключения договора страхования жизни или здоровья.

В США по части гарантий против дискриминации по итогам генодиагностики опять наблюдается разнообразие подходов. В большинстве случаев законодатель стоит на стороне интересов отдельного человека (работника или страхователя). Так, например, работодатели

штатов Мэрилэнд, Айова, Вермонт, и Айдахо не могут дискриминировать работников по причине отказа пройти генетический тест или предоставить его результаты. Дискриминация страховщика в отношении лица или члена его семьи на основании генетического анализа, генетической информации или генетической склонности запрещена в штатах Нью-Мексико, Оклахома и Айдахо. Однако иногда законодатель в отдельных штатах делает исключения из общего правила. Так, например, страховщики штата Индиана не могут получать результаты генодиагностики без отдельного письменного согласия физического лица. Однако они не несут ответственности за непреднамеренное получение результатов генодиагностики без такового согласия в случае страхования жизни. В Латвии закон по анализируемым вопросам ограничивается лишь весьма общей декларативной нормой о том, что запрещается дискриминировать человека в связи с его генетическим происхождением и любыми другими данными, полученными в результате генетических исследований.

Представляется, что правовое регулирование в России не должно идти по пути Латвии, а напротив должно предусматривать установление конкретных гарантий не дискриминации граждан в области трудовых отношений и отношений по страхованию жизни и здоровья. Так, в частности, целесообразным является нормативное закрепление полного запрета для работодателей и страховщиков требовать от работников и страхователей результатов прохождения генодиагностики с какой бы то ни было целью. Потому даже генодиагностика исключительно в отношении работников, имеющих особо вредные условия труда, может привести к тому, что работодатели не будут заинтересованы в дальнейшем улучшении условий труда путем закупки новейших средств индивидуальной защиты и автоматизации производства. Гарантии конфиденциальности информации, полученной по итогам генодиагностики также представляются чрезвычайно важными и необходимыми. Как правило, информация, полученная по результатам генодиагностики, приобретает статус врачебной тайны и статус персональных данных в случае, если попадает в какую-либо базу данных, предназначенную для ее хранения и обработки (Россия, ФРГ, отдельные штаты США).

В Латвии установлено также обязательное кодирование любой генетической информации, которая хранится исключительно в единой общегосударственной базе данных, находящейся в зоне ответственности государственного учреждения — главного агрегатора, который отвечает за обобщение и кодировку такой информации. Законодательством отдельных штатов США, например, Мэн, Миссури, Индиана, Миннесота и Мичиган также устанавливается обязательное кодирование генетической информации. В законодательстве отдельных шта-

тов США могут оговариваться конкретные требования к действиям по сохранению конфиденциальности информации, полученной по результатам генетического анализа. Чаще всего предусматривается, что такого рода информация является полностью конфиденциальной и не может быть раскрыта кому-либо без согласия лица, прошедшего генодиагностику. Однако в некоторых штатах США могут устанавливаться исключения из данного правила. Так, например, во Флориде — это уголовные расследования, в Вайоминге — неонатальный скрининг новорожденных на наследственные заболевания, в Вайоминге и Джорджии — анонимные исследования, в Джорджии — исследования в научных целях.

В законодательстве ФРГ и отдельных штатах США также значительное внимание уделяется действиям с генетическими образцами, остающимися после проведения генодиагностики, и получаемой из них генетической информацией. В ФРГ такого рода информация хранится 10 лет и уничтожается, если отсутствует согласие лица, прошедшего генодиагностику. По его требованию результаты могут уничтожаться и немедленно. Сам же генетический образец может использоваться только для целей, для которых был получен, и должен уничтожаться сразу же, как только эта цель достигается.

В США по данному вопросу наблюдается практически полное единообразие подходов во всех штатах, исключение составляет лишь вопрос возможного анонимного использования образцов в научных целях. Так, например, законодательством штата Нью-Джерси предусматривается, что генетическая информация и образец должны быть немедленно уничтожены, если отсутствует письменное согласие обследуемого лица, а по закону штата Делавэр образец, из которого была получена генетическая информация, должен быть немедленно уничтожен, за исключением случаев необходимости сохранения его для анонимных научных исследований в будущем. Кроме того, в отдельных штатах США могут оговариваться правила обращения с образцами, остающимися после проведения особой разновидности генодиагностики — неонатального скрининга. Например, в Техасе образцы скрининга новорожденных на наследственные заболевания не могут быть использованы без согласия родителей или иных законных представителей, иначе, как по прямому назначению. При этом образцы хранятся в течение 5 лет, а затем уничтожаются. Однако законодательством штата Миссури уже предусматривается, что, в случае отсутствия прямого запрета со стороны родителей или законных представителей обследуемого лица, образец может быть выпущен для анонимного научного исследования.

Критически оценивая зарубежный опыт, необходимо отметить целесообразность законодательного

закрепления норм, регулирующих обязательное кодирование любой генетической информации, а также ее хранение исключительно в единой общегосударственной базе данных, которую обслуживает исключительно конкретное государственное учреждение. Кроме того, для России представляется обязательным нормативно закрепить точный порядок обращения с генетическими образцами, остающимися после проведения генодиагностики и полученной генетической информацией.

Несмотря на принятие Правительством Российской Федерации Постановления от 22.04.2019 № 479 (в ред. от 17.10.2019) «Об утверждении Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий на 2019–2027 годы» белые пятна в вопросах, связанных с хранением и использованием генетической информации и ее образцов, до сих пор остаются. Создание биобанков, содержащих подобную информацию, законодательством Российской Федерации напрямую не запрещается, что, в свою очередь, создает дискуссионное поле в части этических, правовых, технических вопросов хранения, использования информации, ее предоставления как самим индивидам, так и их родственникам или третьим лицам [9]. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20.10.2017 № 842н (в ред. от 30.01.2019) «Об утверждении требований к организации и деятельности биобанков и правил хранения биологического материала, клеток для приготовления клеточных линий, клеточных линий, предназначенных для производства биомедицинских клеточных продуктов, биомедицинских клеточных продуктов» закрепляет требования в отношении хранения биологических объектов и биомедицинских клеточных продуктов в биобанках лишь с точки зрения температурно-влажностного, санитарно-гигиенического и светового режима, не раскрывая при этом особенностей их формирования, хранения и обеспечения сохранности.

Положения Приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15.11.2012 № 921н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи по профилю «неонатология»» закрепляют проведение неонатального скрининга на наследственные заболевания с внесением информации в медицинскую документацию новорожденного за организациями акушерского, неонатологического или педиатрического профиля. При этом, упоминавшийся нами выше Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания», детально определяет правила забора крови у новорожденных, использование тест-бланков, отсылку материалов, однако полностью игнорирует правила хранения или уничтожения их генетических образцов.

Правила организации деятельности медико-генетической консультации (центра), утвержденные Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15.11.2012 № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» также не раскрывают порядок действий медицинского персонала в отношении генетических образцов новорожденных, остающихся после проведения неонатального скрининга.

По итогам состоявшегося 14 мая 2020 г. совещания по вопросам развития генетических технологий в России было утверждено Поручение Президента РФ от 4 июня 2020 г. «Перечень поручений по итогам совещания по вопросам развития генетических технологий», согласно которому соответствующим учреждениям было поручено «обеспечить создание и функционирование информационно-аналитической системы хранения и обработки генетических данных “Национальная база генетической информации”, включая разработку форматов хранения и передачи данных, сопутствующих поисковым программам и программных средств». Однако конкретных действий в отношении урегулирования порядка обращения с генетическими образцами, остающимися после проведения генодиагностики, и полученной генетической информацией пока не последовало.

По нашему мнению, было бы целесообразно на уровне не ниже федерального закона принять положение о том, что генетическая информация хранится точно установленный срок, например, в промежутке от 5 до 10 лет, после чего уничтожается, а по требованию обследуемого лица или его законных представителей может уничтожаться немедленно. Необходимо также указать, что генетический образец может использоваться только для целей, для которых он был получен, и должен уничтожаться немедленно, как только цель будет достигнута, за исключением цели использования для анонимного научного исследования в случае разрешения со стороны обследуемого или его законных представителей.

Подводя итог настоящему исследованию, следует отметить, что на сегодняшний день в России, несмотря на осознание огромной значимости развития генетических технологий, сохраняется очевидный пробел в правовом регулировании генодиагностики и, в частности, скрининга. Для устранения этого недостатка наиболее целесообразным представляются разработка с учетом зарубежного опыта и утверждение комплексного федерального закона, детально регулирующего осуществление генодиагностики, генотерапии и связанного с ними генетического консультирования.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Васильев С.А., Осавельюк А. М., Бурцев А. К., Суворов Г. Н., Сарманаев С. Х., Широков А. Ю. Проблемы правового регулирования диагностики и редактирования генома человека в Российской Федерации // Lex Russica. 2019. № 6. С. 73–75.
2. Выдрин И.В., Ефременкова Д. А., Слюсаренко Т. В. Пробелы правового регулирования применения медицинских генетических технологий в Российской Федерации как фактор нарушения конституционного права на охрану здоровья // Современное право. 2017. № 12. С. 30–33.
3. Дерябина С. С. Неонатальный скрининг на тяжелую комбинированную иммунную недостаточность в России: прекрасное далеко или завтрашняя реальность? // Вопросы современной педиатрии. 2017. Т. 16. № 1. С. 60–62.
4. Зайцева Е.В., Воронина Л. И. Социализация пациентов с орфанными заболеваниями // XXII Уральские социологические чтения. Национальные проекты и социально-экономическое развитие Уральского региона. Материалы Всероссийской научно-практической конференции. Екатеринбург, 17–18 марта 2020 г. Екатеринбург: Издательство Уральского университета, 2020. С. 210–214.
5. Романовский Г. Б. Правовое регулирование генетических исследований в России и за рубежом // Lex russica. 2016. № 7. С. 93–101.
6. Тузанкина И.А., Воронина Л. И., Нечкин А. В. Конституционно-правовые аспекты прохождения скрининга на наследственные заболевания в Российской Федерации // Современное право. 2019. № 3. С. 31–37.
7. Тузанкина И.А., Дерябина С. С., Болков М. А. Первичные иммунодефициты в раннем возрасте. М.: [Б. и.], 2018. 176 с.
8. Щербакова Н.В., Мешков А. Н., Бойцов С. А. Применение метода секвенирования экзонов для диагностики предрасположенности к комплексным заболеваниям в профилактической медицине // Кардиоваскулярная терапия и профилактика. 2013. Т. 12. № 6. С. 24–28.
9. Voronina L., Zaitseva E., Nechkin A., Tuzankina I. Aspectos legales y éticos del desarrollo de tecnologías de genética molecular // Opcion. 2019. V. 35. No 16. Special Issue 21. P. 703–718.

© Нечкин Андрей Вадимович ( super.nechkin@gmail.com ), Зайцева Екатерина Васильевна ( katia\_zai@mail.ru ).

Журнал «Современная наука: актуальные проблемы теории и практики»



Уральский государственный юридический университет