

Некотенева М. В., Пономарева Д. В., Лившиц С. А., Вепринский Д. В.

**ПРОБЛЕМЫ ПРАВОВОГО РЕГУЛИРОВАНИЯ ПРЕКОНЦЕПЦИОННОЙ ДИАГНОСТИКИ (ПРЕКОНЦЕПЦИОННОГО СКРИНИНГА) В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

ФГАОУ ВО «Московский государственный юридический университет имени О. Е. Кутафина (МГЮА)», 125993, г. Москва

Статья посвящена рассмотрению проблем правового регулирования прекоцепционной диагностики (прекоцепционного скрининга, скрининга носительства), направленного на исследование носительства моногенных заболеваний и способствующего осуществлению потенциальными родителями информированного репродуктивного выбора. Подчеркнуто, что в настоящее время в Российской Федерации отсутствует комплексное правовое регулирование проведения прекоцепционного скрининга, а имеющееся правовое регулирование носит фрагментарный характер. Авторы отмечают, что при разработке релевантного нормативно-правового регулирования необходимо учитывать целевой характер скрининга носительства (прекоцепционного скрининга), который должен быть четко отграничен от так называемого оппортунистического скрининга, т. е. обследования без видимых причин, показаний и целей. Кроме того, будущее нормативное регулирование должно предусматривать доступность данного вида обследования для пациентов, в том числе его удешевление.

**Ключевые слова:** прекоцепционная диагностика; скрининг носительства; правовое регулирование; законодательство; преимплантационное генетическое тестирование; профилактика.

**Для цитирования:** Некотенева М. В., Пономарева Д. В., Лившиц С. А., Вепринский Д. В. Проблемы правового регулирования прекоцепционной диагностики (прекоцепционного скрининга) в Российской Федерации. Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. 2024;32(6):1330–1335. DOI: <http://dx.doi.org/10.32687/0869-866X-2024-32-6-1330-1335>

**Для корреспонденции:** Некотенева Мария Владимировна, канд. юр. наук, доцент, заместитель заведующего кафедрой интеграционного и европейского права, старший научный сотрудник Научно-образовательного центра правового обеспечения биоэкономики и генетических технологий ФГАОУ ВО «Московский государственный юридический университет имени О. Е. Кутафина», e-mail: [mvneketeneva@msal.ru](mailto:mvneketeneva@msal.ru)

Nekoteneva M. V., Ponomareva D. V., Livshits S. A., Veprinskiy D. V.

**THE PROBLEMS OF LEGAL REGULATION OF PER-CONCEPTION DIAGNOSTICS (PER-CONCEPTION SCREENING) IN THE RUSSIAN FEDERATION**

The Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education “The O. E. Kutafin Moscow State Law University”, 125993, Moscow, Russia

The article considers issues of legal regulation of preconception diagnostics (preconception screening) targeted to studying carriage of monogenic diseases and facilitating implementation by potential parents their informed choice. It is emphasized that currently in the Russian Federation there is no comprehensive legal regulation of preconception screening. The existing legal regulation is fragmented. The development of relevant legal regulation requires to take into account targeted nature of preconception screening that is to be clearly distinguished from so-called opportunistic screening i.e. examination for no apparent reasons, indications or purpose. Besides, future normative regulation is to provide accessibility of this type of examination for patients, including its cost reduction.

**Keywords:** preconception diagnostics; preconception screening; legal regulation; legislation; preimplantation genetic testing; prevention.

**For citation:** Nekoteneva M. V., Ponomareva D. V., Livshits S. A., Veprinskiy D. V. The problems of legal regulation of per-conception diagnostics (per-conception screening) in the Russian Federation. *Problemi socialnoi gigieni, zdravookhraneniya i istorii meditsini*. 2024;32(6):1330–1335 (In Russ.). DOI: <http://dx.doi.org/10.32687/0869-866X-2024-32-6-1330-1335>

**For correspondence:** Nekoteneva M. V., candidate of juridical sciences, associate professor, the Deputy Head of the Chair of Integrational and European Law, the Senior Researcher of the Research Educational Center of Legal Support of Bioeconomics and Genetic Technologies of the Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education “The O. E. Kutafin Moscow State Law University”, e-mail: [mvneketeneva@msal.ru](mailto:mvneketeneva@msal.ru)

**Conflict of interests.** The authors declare absence of conflict of interests.

**Acknowledgment.** The study had no sponsor support.

Received 17.07.2024  
Accepted 10.09.2024**Введение**

В настоящее время в действующем законодательстве отсутствует понятие «прекоцепционная диагностика (прекоцепционный скрининг, скрининг носительства)».

В научной литературе встречается термин «скрининг на наследственные заболевания», под которым понимают массовое обследование людей путем забора образцов крови или тканей для проведения молекулярно-генетических исследований на кон-

кретные разновидности наследственных, т. е. генетически обусловленных, заболеваний с целью их раннего выявления для своевременного лечения, профилактики инвалидности и снижения смертности населения [1]

Следует отметить, что сегодня в программы обязательных обследований включены и активно проводятся только пренатальный и неонатальный скрининг на наследственные заболевания, таким образом, в обследованиях принимают участие бере-

## Здоровье и общество

менные женщины и новорожденные. Целью указанных скринингов является нивелирование социальных последствий генетических (наследственных) заболеваний [2]

Что же касается скрининга носительства (преконцепционного скрининга), то он может быть определен как комплекс мероприятий, направленных на предоставление обследуемым гражданам информации о наличии у них генетических вариантов, несущих потенциальный риск развития наследственных заболеваний у потомства. Целью скрининга носительства (преконцепционного скрининга) является исследование носительства моногенных заболеваний.

Проведение преимплантационного тестирования способствует осуществлению потенциальными родителями информированного репродуктивного выбора. Возможность принятия осознанного, взвешенного решения снижает психологическое давление на будущих родителей (зачастую связанное с неудачными попытками использования вспомогательных репродуктивных технологий), а также способствует не только увеличению вероятности положительных результатов применения вспомогательных репродуктивных технологий (ВРТ), снижению производимых финансовых затрат, но и значительному снижению риска рождения детей с наследственными заболеваниями.

Исходя из уже имеющихся результатов проведенных исследований и наличия диагностированных заболеваний у родственников I и II степени родства, можно выделить следующие группы обследуемых лиц:

- скрининг лиц, находящихся в группе риска (обусловленный наличием родственников, больных наследственными заболеваниями);
- тестирование супружеских пар, имеющих в анамнезе репродуктивные потери;
- обследование лиц, не имеющих каких-либо предрасположенностей и не находящихся в группе риска.

Если один или оба супруга являются носителями наследственного заболевания, проведение преимплантационного тестирования становится одним из основных инструментов, способствующих осуществлению эффективного репродуктивного выбора и достижению основной задачи — снижения риска появления потомства, унаследовавшего заболевание.

На сегодняшний день представляется возможным (благодаря современным генетическим технологиям) разработать индивидуальный подход для конкретной семьи и реализовать его в рамках применения вспомогательных репродуктивных технологий. Особое значение осуществление индивидуального подхода имеет при наличии заболеваний, обладающих высокой пенетрантностью и экспрессивностью.

### **Преконцепционный скрининг как медицинская услуга**

Необходимо констатировать наличие пробела в правовом регулировании в Российской Федерации

геномной диагностики в целом и соответствующих скринингов в частности. В том числе отсутствует комплексное правовое регулирование проведения скрининга носительства (преконцепционного скрининга — диагностики). Имеющееся правовое регулирование носит фрагментарный характер и представлено следующими нормативными актами:

- Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», в части 1 ст. 51, закрепляющий за гражданином право прохождения медико-генетического обследования в целях предупреждения возможных наследственных и врожденных заболеваний у потомства [3] При этом порядок и условия реализации указанного права не раскрываются;
- Семейный кодекс Российской Федерации от 29.12.1995 № 223-ФЗ (СК РФ). Ст. 15 СК РФ предусмотрена возможность для лиц, вступающих в брак (исключительно на добровольной и безвозмездной основе), пройти медицинское обследование, а также консультирование по медико-генетическим вопросам и вопросам планирования семьи;
- приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и(или) наследственными заболеваниями», предусматривающий проведение медико-генетического консультирования на основе результатов цитогенетических исследований, пренатального скрининга, неонатального скрининга на врожденные и(или) наследственные заболевания, селективного скрининга на наследственные заболевания обмена веществ, расширенного неонатального скрининга на врожденные и(или) наследственные заболевания, молекулярно-генетические исследования при часто встречающихся формах наследственной патологии, а также предусматривает оказание пациентам и их семьям медицинской помощи с применением новых сложных и(или) уникальных, а также ресурсоемких методов диагностики;
- приказ Минздрава России от 20.10.2020 № 1130н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю „акушерство и гинекология“». Преконцепционная подготовка (пунктом 68 указанного акта) обозначена в качестве одной из целей осуществления профилактического медицинского осмотра;
- ряд актов, принимаемых на уровне субъектов Российской Федерации. В качестве примера можно привести распоряжение Правительства Санкт-Петербурга от 27.12.2022 № 27-рп «Об утверждении региональной программы „Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Санкт-Петербурге на 2023—2025 годы“», которое предусматривает осуществление прекоцепционного консультирования и диагностики в семьях сотягощенным генети-

ческим анамнезом, а также преконцепционно-консультирования семей без отягощенного генетического анамнеза в числе видов деятельности, осуществляемых в качестве профилактических мер, направленных на предотвращение рождения детей с тяжелыми наследственными заболеваниями<sup>17</sup>, и другие акты субъектов Российской Федерации, которыми утверждаются региональные программы по соответствующему направлению.

Одной из ключевых проблем, связанных с правовым регулированием и организацией проведения скрининга носительства (преконцепционного скрининга), является неопределенность его статуса именно в качестве медицинской услуги.

Так, в приказах Минздрава России от 19.08.2021 № 866н «Об утверждении классификатора работ (услуг), составляющих медицинскую деятельность» и от 13.10.2017 № 804н «Об утверждении номенклатуры медицинских услуг» (далее — Номенклатура) скрининг носительства (преконцепционный скрининг) не указан. Вместе с тем в Номенклатуре обозначен «скрининг наследственно обусловленных заболеваний обмена», который является широким понятием и включает различные виды скрининга, за исключением неонатального скрининга, скрининга беременных женщин, а также скрининга-исследования риска заболеваний артерий нижних конечностей, рассматривающийся как самостоятельная медицинская услуга.

На практике скрининг носительства (преконцепционный скрининг) включает комплекс действий: до тестового информирования, обязательное информированное добровольное согласие на тестирование, лабораторное генетическое исследование и послетестовое медико-генетическое консультирование при выявлении у потенциальных родителей риска появления детей с генетическими заболеваниями.

В Номенклатуре в качестве самостоятельных медицинских услуг обозначены различные виды молекулярно-генетических исследований (в том числе с использованием метода секвенирования), а также прием и консультация врача-генетика, иных врачей.

Учитывая легальное определение медицинской услуги, закрепленное п. 4 ст. 2 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» и включающее в том числе медицинское вмешательство или комплекс медицинских вмешательств, направленных на профилактику заболеваний, а также значимости проведения скрининга носительства (преконцепционного скрининга) для определения диапазона репродуктивных возможностей будущих родите-

лей, необходимо рассмотреть возможность включения указанного вида скрининга в номенклатуру медицинских услуг.

Для дальнейшего совершенствования нормативно-правового регулирования проведения скрининга носительства (преконцепционного скрининга) как медицинской услуги необходимо принять во внимание следующее:

1. Проведение скрининга носительства как профилактического мероприятия предполагает проверку «генетического» здоровья лиц следующих категорий: граждан, планирующих рождение ребенка естественным путем или с использованием программ ВРТ (потенциальных родителей); доноров репродуктивного материала; потенциальных родителей, имеющих детей с установленным наследственным заболеванием или репродуктивные потери с установленной генетической причиной; потенциальных родителей, родственниками I—II степени родства которых являются лица с установленным наследственным заболеванием; потенциальных родителей, среди которых хотя бы один является установленным носителем наследственного заболевания (группа высокого риска). Вместе с тем проведение скрининга носительства не исчерпывается лишь указанными категориями граждан. Подобного рода обследование может быть распространено на представителей иных групп населения, которые не планируют стать родителями в ближайшее время, но проведение скрининга носительства как меры первичной профилактики в отношении которых необходимо для оценки их репродуктивного потенциала (обследование школьников старших классов в рамках популяционного скрининга).

2. Проведение скрининга носительства (преконцепционного скрининга) должно основываться на принципе добровольности с учетом концепции ответственного родительства. При этом вопрос о формах финансовой поддержки проведения скрининга носительства требует дополнительной проработки.

3. Скрининг носительства (преконцепционный скрининг) напрямую связан с применением и эффективностью ВРТ в целом и экстракорпорального оплодотворения в частности.

При разработке релевантного нормативно-правового регулирования необходимо учитывать целевой характер скрининга носительства (преконцепционного скрининга)<sup>18</sup>, который должен быть четко отграничен от так называемого оппортунистического скрининга, т. е. обследования без видимых причин, показаний и целей.

Также необходимо учитывать, что преконцепционный скрининг должен быть тесно взаимосвязан с последующими видами обследований, например пренатальным тестированием, включающим неинвазивный пренатальный скрининг и инвазивную пренатальную диагностику, и др.

<sup>17</sup> Указанные виды деятельности встречаются также в Распоряжении Правительства Московской области от 19.12.2022 № 1269-РП «Об утверждении региональной программы Московской области „Обеспечение расширенного неонатального скрининга“ на 2023—2025 годы», Постановлении Правительства Ленинградской области от 09.12.2022 № 905 «Об утверждении региональной программы „Обеспечение расширенного неонатального скрининга“» и др.

<sup>18</sup> Целью проведения скрининга носительства (преконцепционного скрининга) является рождение здорового ребенка или осознанное родительство с пониманием всех генетических рисков.

В контексте проведения преконцепционной диагностики, а также преимплантационного генетического тестирования важно определить критерии и механизмы реализации выбора конкретных заболеваний (с учетом тяжести и вероятности дальнейшей инвалидизации будущего ребенка в случае манифестации такого заболевания), которые смогут в разумной степени ограничить реализацию свободы репродуктивного выбора будущих родителей и предотвратить возникновение ситуаций, когда при использовании ВРТ будущие родители будут принимать решение о прерывании беременности лишь на основании того, что по результатам скрининга (с определенной степенью вероятности) в неонатальном периоде или позже у ребенка могут проявиться особенности здоровья, которые не влекут инвалидизации и не несут угрозы жизни и которые возможно скорректировать.

4. Скрининг носительства (преконцепционный скрининг) предполагает включение обязательных и дополнительных заболеваний. При этом скрининг на обязательные заболевания необходимо проводить во всех субъектах Российской Федерации, федеральных территориях и для всех этнических групп. Скрининг на дополнительные заболевания проводят с учетом этнической принадлежности и региональных особенностей.

5. Целесообразным представляется, что скрининг носительства для доноров репродуктивного материала должен быть обязательным (так по аналогии с положениями приказа Минздрава России от 31.07.2020 № 803н «О порядке использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказаниях и ограничениях к их применению» (зарегистрировано в Минюсте России 19.10.2020 № 60457). Данный акт содержит положения, в соответствии с которыми обследование донора спермы должно в том числе включать медико-генетическое обследование).

6. Популяризация и включение скрининга носительства (преконцепционного скрининга) в номенклатуру (перечень) медицинских услуг предполагает изменение программы подготовки врачей (в первую очередь врачей-генетиков, врачей акушеров-гинекологов и других специалистов), включение в образовательные программы дисциплины или модулей, охватывающих проблематику скрининга носительства.

7. При решении организационных и правовых проблем, связанных с проведением и распространением скрининга носительства (преконцепционного скрининга), необходимо использовать позитивные результаты пилотных научных проектов скрининга носительства, проводимых в федеральных научных медицинских организациях и образовательных организациях высшего образования, осуществляющих научную и медицинскую деятельность, а также в научно-исследовательских центрах Российской академии наук.

Так, Правительством Санкт-Петербурга в рамках реализации проекта Всемирной организации здра-

воохранения «Здоровые города» с конца 2019 г. реализуется медико-социальная программа «Сертификат молодоженов»<sup>19</sup>.

В рамках данной программы в течение года после регистрации брака супружеским парам предоставляется возможность пройти обследование в соответствующих центрах (центрах мужского и женского здоровья). Одна из основных целей проведения обследования (в первую очередь генетического) — выявление носительства наследственных заболеваний, приводящих к инвалидизации и сокращению продолжительности жизни, а также предупреждение рождения больного потомства.

### **Преко́нцепционный скрининг как разновидность научных исследований**

Скрининг носительства на сегодняшний день представляет собой комплекс мероприятий, направленных на предоставление обследуемым гражданам информации о наличии у них генетических вариантов, несущих потенциальный риск развития наследственных заболеваний у потомства.

Указанный комплекс мероприятий включает два основных этапа: осуществление исследования и консультирование, как предварительное, направленное на определение методов исследования, так и последующее — по результатам исследования. Само исследование (исследования) представляет собой сложные диагностические услуги, в том числе включает лабораторные исследования.

Данные диагностические услуги, и прежде всего лабораторные исследования, зачастую являются результатами разработки технологий, напрямую не связанных непосредственно со скринингом носительства, т. е. являются результатом научной деятельности, следствием опережающего развития исследовательских проектов в сфере генетики (и других сферах) и внедрения их результатов в медицинскую практику.

В данном случае речь идет о переносе последних достижений (результатов фундаментальных исследований) в различных сферах (в том числе немедицинских) информатики, молекулярной и клеточной биологии, физиологии, генетики, биоинформатики и других областях знаний в клиническую практику для быстрой и эффективной разработки и применения новых диагностических инструментов в целях увеличения эффективности оказания медицинской помощи населению (включая профилактические мероприятия), т. е. о трансляционной медицине.

Распоряжение Правительства Российской Федерации от 28.12.2012 № 2580-р «Об утверждении Стратегии развития медицинской науки в Российской Федерации на период до 2025 года» определяет переход к трансляционной медицине как одну из задач повышения качества и доступности медицинской помощи путем развития медицинской науки и внедрения в практику инновационных технологиче-

<sup>19</sup> Сертификат молодоженов. Режим доступа: <https://gu.spb.ru/news/sertifikat-molodozhenov/> (дата обращения 26.01.2024).

ских решений. В указанном акте обозначен один из основных принципов трансляционной медицины — быстрое доведение результатов научных исследований до медицинского продукта (тест-системы, прибора).

В соответствии с распоряжением Правительства Российской Федерации от 31.12.2020 № 3684-р «Об утверждении Программы фундаментальных научных исследований в Российской Федерации на долгосрочный период (2021—2030 годы)» трансляционная медицина рассматривается как процесс совершенствования технологий профилактики, диагностики и лечения с последующим внедрением в практику.

Так, результаты пилотных научных проектов скрининга носительства, проводимые в федеральных научных медицинских организациях и государственных образовательных организациях высшего образования, осуществляющих научную и медицинскую деятельность, а также в научно-исследовательских центрах Российской академии наук, могут стать основой для оценки практической значимости данного вида генетического обследования.

Поскольку речь идет о внедрении результатов исследования в различных областях, то и осуществление диагностической услуги (особенно лабораторных исследований) должна выполнять междисциплинарная команда. Необходимо соблюдать баланс интересов всех членов таких междисциплинарных команд, не устанавливая приоритетов для какой-либо группы.

Осуществление таких исследований невозможно без биологов-генетиков, биологов-биоинформатиков, врачей-генетиков, врачей иных специальностей, врачей-лабораторных генетиков и других «смежных» специалистов.

Для опережающего развития технологий профилактики и внедрения их результатов в медицинскую практику необходимо сфокусировать особое внимание на подготовке кадров, которыми будут укомплектованы генетические лаборатории. Типы генетических лабораторий и их кадровый состав должны стать ориентиром для государственного заказа на подготовку подобных специалистов.

Также необходимо создание системы междисциплинарной подготовки специалистов (программ для биологов на базе медицинских вузов и программ для медиков на базе биологических факультетов соответствующих вузов). Следует инициировать подготовку профессионального стандарта биолог-генетик, биолог-биоинформатик и др. Соответственно, должны быть определены категории должностей для работы таких специалистов в медицинских организациях. Необходимо также осуществить корректировку Приказа № 206н Минздрава России о квалификационных требованиях к биологам, которые работают в клиничко-диагностических и генетических лабораториях, соответствующих спектру компетенций, которыми должны обладать лица с биологическим образованием, работающие в

биомедицинском направлении, расширить список профилей магистратуры.

Необходимо инициировать подготовку базовых образовательных модулей по этическим и правовым вопросам в сфере генетических технологий, а также поддержать инициативу создания междисциплинарных сквозных модулей, описывающих возникновение патологических и клинических процессов при генетических нарушениях для формирования базовых знаний и компетенций при подготовке врачей.

Также можно отметить, что программы обучения медико-биологическим дисциплинам в медицинских вузах должны включать не только научный трек образования, но и подготовку специалистов с компетенциями в доклинической и клинической разработке, обеспечить создание и внедрение на всех уровнях биологического и медицинского образования базовых практических занятий для биологов и медиков в образовательных лабораториях.

Верность толкования результатов генетических исследований зависит от полноты знаний о геноме человека. Огромное значение для получения достоверных и наиболее точных результатов имеет наличие соответствующих образцов для осуществления сравнительного анализа. Для выявления отклонений от нормы необходимо наличие референсных образцов. Осложняет ситуацию отсутствие доступа к зарубежным базам данных. Необходимо уделить внимание созданию отечественных баз данных о генетических вариантах в геноме и их патогенности, а также установить режим доступа к имеющимся обширным базам данных референсного генома (РОСНЕФТЬ, ЦСП и др.).

Поскольку результатом научных исследований в отношении сложных диагностических услуг, таких как скрининг носительства, является создание той или иной технологии, то возникают вопросы защиты права на результаты интеллектуальной деятельности.

Неверное их оформление может привести к ограничению возможности использования или невозможности получения прибыли от реализации такой технологии, которая необходима для поддержания исследователей. Также осложняет процесс оформления тот факт, что соответствующие, в том числе контролирующие органы, занимающиеся проблемами доступа к медицинским технологиям и инновациями в этой области, многочисленны и разнотипны. Кроме того, следует учитывать существование множества структур, функционирующих на национальном, региональном и международном уровнях.

Так, национальные регулирующие институты, в обязанности которых входит выявление небезопасных или неэффективных диагностических услуг и защита от них населения, вынуждены использовать для обоснования выводов относительно безопасности и эффективности тех или методик данные, полученные в результате различных исследований, в различных юрисдикциях. Такие сведения могут иметь

различный правовой режим и охраняться как национальными, так и международными актами или актами интеграционных объединений.

Исследователям, не обладающим специальными знаниями, сложно выбрать оптимальную форму защиты интеллектуальной собственности, разобраться, следует ли оформить патент, ноу-хау или воспользоваться иной формой.

Необходимо принимать во внимание, что полный спектр заболеваний на сегодняшний день не определен и не все мутации в гене, связанном с заболеванием, являются патогенными.

Прекоцепционный скрининг представляет собой анализ не только генов, но и хромосом; для эффективного определения возможных патологий и преодоления репродукционных проблем важно проводить скрининг носительства с рядом иных обследований.

Безусловно, необходима совместная работа ряда специалистов: иммунологов, эндокринологов, генетиков и др., поскольку только совместная работа специалистов различных областей позволит достоверно выявить причины бесплодия, невынашивания и других проблем. Необходима разработка своеобразного протокола обследования: какие специалисты, на каком этапе какие исследования должны осуществить. Порядок этот должен зависеть от конкретной ситуации. В противном случае полную картину репродуктивного здоровья будущих родителей получить не удастся.

Помимо анализа кариотипа и тестирования на носительство наследственных заболеваний, важное значение имеет выявление у женщины заболеваний, осложняющих беременность, развитие плода, роды и послеродовой период (гестозы, привычное невынашивание, фето-плацентарная недостаточность и др.). Например, непосредственно для гинекологов и эндокринологов большой интерес представляет тестирование наследственной предрасположенности к эндометриозу, аденомиозу, остеопорозу и другим заболеваниям [4].

Следует учитывать наличие так называемых мутаций *de novo*, когда мутации возникают в процессе сперматогенеза или оогенеза, но отсутствуют у родителей.

Сама по себе прекоцепционная диагностика не способна гарантировать полностью исключение развития патологий у ребенка. Следовательно, скрининг носительства должен стать первым, но не единственным звеном в системе профилактических тестирований, наравне с преимплантационной диагностикой, пренатальными скринингами, неонатальной диагностикой. Таким образом, необходимо ставить вопрос о формировании взаимосвязанного комплекса мероприятий, который на основании совокупности результатов различного рода исследований, в том числе генетических (прогностическое генетическое тестирование), позволит подобрать оптимальные вспомогательные репродуктивные технологии, выносить и родить здорового ребенка

(предотвратить появление на свет больного ребенка).

### Заключение

В плане научной деятельности для осуществления скрининга носительства имеет значение не только разработка самой технологии, но и ее последующее совершенствование, в том числе направленное на удешевление стоимости того или иного исследования, так как большое значение имеет не только возможность диагностирования наличия того или иного генетического варианта, несущего потенциальный риск развития наследственных заболеваний у потомства, но и доступность указанной технологии, в том числе с точки зрения финансирования затрат на применение. Необходимо не только научиться диагностировать, но и сделать эту процедуру максимально доступной, совершенствуя технологию диагностики. Снижение стоимости позволит расширить охват скрининга носительства, не ограничивая его только группами риска, что приведет к уменьшению числа случаев рождения детей, страдающих наследственными заболеваниями, и позволит осуществить экономию бюджетных средств.

Скрининг носительства лежит в основе свободы репродуктивного выбора. Будущие родители на его основе могут принять осознанное решение, основанное на результатах передовых научных исследований, внедренных для разработки и применения новых диагностических инструментов, увеличения эффективности оказания медицинской помощи населению.

Исследование не имело спонсорской поддержки.  
Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

### ЛИТЕРАТУРА

1. Тузанкина И. А., Воронина Л. И., Нечкин А. В. Конституционно-правовые аспекты прохождения скрининга на наследственные заболевания в Российской Федерации. *Современное право*. 2019;(1):31–7.
2. Нечкин А. В., Зайцева Е. В. Неонатальный скрининг на наследственные заболевания: медико-правовой аспект. *Современная наука: актуальные проблемы теории и практики. Серия: Экономика и право*. 2020;(7):167–72.
3. *Российская газета*. 2011; № 263.
4. Глотов А. С. Экологическая генетика и предиктивная медицина: 20 лет спустя. Новые тенденции и старый базис. *Экологическая генетика*. 2023;21(4):299–315.

Поступила 17.07.2024  
Принята в печать 10.09.2024

### REFERENCES

1. Tuzankina I. A., Voronina L. I., Nechkin A. V. Constitutional and legal aspects of screening for hereditary diseases in the Russian Federation. *Sovremennoye pravo = Modern Law*. 2019;(1):31–7 (in Russian).
2. Nechkin A. V., Zaitseva E. V. Neonatal screening for hereditary diseases: medico-legal aspect. *Sovremennaya nauka: aktual'nyye problemy teorii i praktiki. Seriya: Ekonomika i pravo = Modern Science: Current Problems of Theory and Practice. Series: Economics and Law*. 2020;(7):167–72 (in Russian).
3. *Rossiyskaya gazeta*. 2011; № 263 (in Russian).
4. Glotov A. S. Environmental genetics and predictive medicine: 20 years later. New trends and old basis. *Ekologicheskaya genetika = Environmental Genetics*. 2023;21(4):299–315 (in Russian).