

DOI: 10.17803/1729-5920.2023.205.12.134-144

Н. Б. Найговзина

Московский государственный медико-стоматологический университет
имени А.И. Евдокимова Министерства здравоохранения Российской Федерации
г. Москва, Российская Федерация

О. С. Гринь

Московский государственный юридический университет
имени О.Е. Кутафина (МГЮА)
г. Москва, Российская Федерация

Н. В. Путило

Институт законодательства и сравнительного правоведения
при Правительстве Российской Федерации (ИЗиСП при Правительстве РФ)
г. Москва, Российская Федерация

Е. Е. Баранова

Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования
Министерства здравоохранения Российской Федерации
ООО «Эвоген»
г. Москва, Российская Федерация

М. А. Патрушев

ООО «Эвоген»
г. Москва, Российская Федерация

Вопросы терминологии в сфере генетических исследований

Резюме. В связи с интенсивным развитием генетических исследований повышается доступность генетического тестирования, в том числе на основе полногеномного секвенирования, предлагаемого частными и государственными лабораториями. Генетическое тестирование может применяться для выявления причины заболевания у пациентов с подозрением на наследственные (орфанные) заболевания и в качестве инструмента скрининга здоровых людей, например будущих родителей, планирующих рождение детей, на носительство наследственных заболеваний, для выявления рисков наследственных онкологических заболеваний и мультифакторных заболеваний, для фармакогенетического тестирования, а также в медицинских целях, например для определения «этнического происхождения». Помимо этого, генетические исследования могут применяться для идентификации личности, в том числе в криминалистике и в целях геномной регистрации, определения отцовства и другого родства. В настоящей обзорной статье проведен анализ некоторых вопросов терминологии в сфере генетических исследований, в том числе их результатов, а также правовых основ проведения генетической паспортизации населения Российской Федерации, применения терминов «генетический паспорт», «генетический профиль» и «геномный паспорт», «геномный профиль» и даны рекомендации для совершенствования применения соответствующих терминов, такие как стандартизация требований к оформлению отчета/заключения о результатах генетического исследования и разрешение вопроса о медицинском характере процесса полногеномного секвенирования. Кроме того, проанализирована практика использования термина «генетический паспорт» в актах федерального уровня, а также отечественная и зарубежная литература и публикации СМИ. В статье не только раскрыто понятие полного секвенирования генома, но и приведены случаи обязательного медико-биологического обследования, включающего полное секвенирование генома.

© Найговзина Н. Б., Гринь О. С., Путило Н. В., Баранова Е. Е., Патрушев М. А., 2023

Ключевые слова: генетический паспорт; генетический профиль; геномный паспорт; геномный профиль; паспорт; паспортизация; генетическая паспортизация; генетический скрининг; правовые основы; персональные данные; биометрические данные; полногеномное секвенирование; обезличивание информации; деобезличивание информации

Для цитирования: Найговзина Н. Б., Гринь О. С., Путило Н. В., Баранова Е. Е., Патрушев М. А. Вопросы терминологии в сфере генетических исследований. *Lex russica*. 2023. Т. 76. № 12. С. 134–144. DOI: 10.17803/1729-5920.2023.205.12.134-144

Terminology Issues in the Field of Genetic Research

Nelly B. Naygovzina

A.I. Evdokimov Moscow State Medical and Dental University
Moscow, Russian Federation

Oleg S. Grin

Kutafin Moscow State Law University (MSAL)
Moscow, Russian Federation

Natalia V. Putilo

Institute of Legislation and Comparative Law under the Government of the Russian Federation
(IZISP under the Government of the Russian Federation)
Moscow, Russian Federation

Elena E. Baranova

Russian Medical Academy of Continuing Professional Education
of the Ministry of Health of the Russian Federation
Evogen OOO
Moscow, Russian Federation

Michael A. Patrushev

Evogen OOO
Moscow, Russian Federation

Abstract. Due to the intensive development of genetic research, the availability of genetic testing is increasing, including those based on genome-wide sequencing offered by private and public laboratories. Genetic testing can be used to identify the cause of the disease in patients with suspected hereditary (orphan) diseases and as a screening tool for healthy people, for example, if expectant parents planning to have children are carriers of hereditary diseases, to identify the risks of hereditary oncological diseases and multifactorial diseases, for pharmacogenetic testing, as well as for non-medical purposes, for example to determine the «ethnic origin». In addition, genetic research can be used to identify individuals, including in criminology and for genomic registration, determination of paternity and other kinship. This review paper analyzes some issues of terminology in the field of genetic research, including their results, as well as the legal basis for the genetic certification of the population of the Russian Federation, the use of the terms «genetic passport», «genetic profile» and «genomic passport», «genomic profile» and provides recommendations for improving the use of relevant terms such as standardizing the requirements for the preparation of a report/conclusion on the results of a genetic study and resolving the issue of the medical nature of the full-genome sequencing process.

In addition, the practice of using the term «genetic passport» in federal acts, as well as domestic and foreign literature and media publications, is analyzed. Not only does the paper reveal the concept of complete genome sequencing, but also provides cases of mandatory medical and biological examination, including complete genome sequencing.

Keywords: genetic passport; genetic profile; genomic passport; genomic profile; passport; certification; genetic certification; genetic screening; legal framework; personal data; biometric data; genome-wide sequencing; depersonalization of information; depersonalization of information

Cite as: Naygovzina NB, Grin OS, Putilo NV, Baranova EE, Patrushev MA. Terminology Issues in the Field of Genetic Research *Lex russica*. 2023;76(12):134-144. (In Russ.). DOI: 10.17803/1729-5920.2023.205.12.134-144

В настоящее время в связи с интенсивным развитием генетических исследований повышается доступность услуг генетического тестирования, в том числе на основе полногеномного секвенирования, предлагаемых частными и государственными лабораториями. Генетическое тестирование, в свою очередь, может применяться для выявления причины заболевания у пациентов с подозрением на наследственные (орфанные) заболевания и в качестве инструмента скрининга здоровых людей, например будущих родителей, планирующих рождение детей, на носительство наследственных заболеваний, выявление рисков наследственных онкологических заболеваний и мультифакторных заболеваний, фармакогенетического тестирования, а также в немедицинских целях, например для определения «этнического происхождения». Помимо этого, генетические исследования могут применяться для идентификации личности, в том числе в криминалистике, и в целях геномной регистрации, определения отцовства и другого родства.

Указом Президента РФ от 11.03.2019 № 97 «Об Основах государственной политики Российской Федерации в области обеспечения химической и биологической безопасности на период до 2025 года и дальнейшую перспективу» к числу основных задач государственной политики в области химической и биологической безопасности отнесены как генетическая паспортизация населения и формирование генетического профиля населения, так и создание условий для проведения генетической паспортизации населения. Кроме того, Программа фундаментальных научных исследований в Российской Федерации на долгосрочный период (2021–2030 годы), утвержденная распоряжением Правительства РФ от 31.12.2020 № 3684-р, предусматривает проведение научных исследований в отношении предметной области — «генетический паспорт личности».

В соответствии с Указом Президента от 13.03.1997 № 232 «Об основном документе, удостоверяющем личность гражданина Российской Федерации на территории Российской Федерации» паспорт гражданина Российской Федерации является основным документом, удостоверяющим личность гражданина Российской Федерации.

Генетические лаборатории зачастую наименее «генетическим паспортом» предлагаемую ими услугу по полной расшифровке генома человека с последующими рекомендациями. В применяемых на практике руководствах по интерпретации данных последовательности ДНК человека, полученных методами массового параллельного секвенирования (MPS) (редакция 2018, версия 2) не стандартизованы требования к отчетному документу о результатах генетического исследования, в том числе о том, какую информацию должны включать разделы отчета.

Вместе с тем отсутствуют российские рекомендации, включающие требования к названию генетического отчета или заключения, выдаваемого по результатам исследований у здоровых индивидов, а также требования к составу и оформлению отчета и заключения о результатах такого генетического исследования. Вследствие этого в российской научной литературе можно встретить терминологию «генетический отчет», «генетический паспорт/профиль», «геномный паспорт/профиль», «генетический скрининг» и «генетическое заключение», соотнести эту терминологию с содержанием такого исследования затруднительно.

Результатом полногеномного исследования являются 2 категории данных:

- 1) неизменяемая (постоянная) — расшифрованная последовательность ДНК человека (raw data, сырые данные), представляющая собой непригодную для использования потребителем информацию в виде как есть;
- 2) изменяемая — интерпретация генетической последовательности на предмет наличия в базах данных описанных случаев мутаций, которая изменяется с получением новых научных данных.

Данные полногеномных исследований остаются с человеком в течение всей жизни: они подлежат длительному хранению, могут быть многократно использованы, подлежат регулярному пересмотру с учетом последних научных данных. Поэтому вопросы, связанные с определением содержания таких понятий, как «результаты полногеномных исследований», «генетический паспорт/профиль» и «геномный паспорт/профиль», и определение порядка доступа к соответствующей информации под-

лежит широкому профессиональному и общественному обсуждению, в том числе в целях последующей юридической верификации и квалификации.

Обращение с данными полногеномных исследований и их интерпретация требует создания ИТ-инфраструктуры, позволяющей:

1) хранить в защищенном виде данные секвенирования — размер результатов одного исследования в исходном виде (raw data) составляет 100 Гб;

2) обеспечить защищенный надежный доступ на основе различных прав доступа субъектов обработки соответствующих данных к первичным данным секвенирования и к интерпретации этих данных (генетический отчет);

3) обеспечить стандартизацию процесса анализа данных секвенирования (определения референтных баз данных и порядка анализа; сейчас используются базы данных, преимущественно полученных и хранящихся в Соединенных Штатах Америки и Великобритании).

Таким образом, предлагаемая генетическими лабораториями услуга с наименованием «генетический паспорт» включает как изменяемую, так и неизменяемую часть в отличие от общеупотребительного и нормативно закрепленного понятия «паспорт» — документ «на всю жизнь» и неизменный в отношении личности человека.

Вместе с тем среди пользователей Интернета понятие «генетический паспорт» является устоявшимся и сохраняется интерес к таким

исследованиям, что подтверждает анализ статистики поисковых запросов.

Так, в период 1 февраля — 31 мая 2023 г. число поисковых запросов «генетический паспорт» составило 5,8 тыс. (4 на 100 тыс. человек населения) в поисковой системе «Яндекс» с устройств на территории РФ. Абсолютный максимум числа поисковых запросов «генетический паспорт» в поисковой системе «Яндекс» был в период 1 сентября — 30 сентября 2022 г. — 11,0 тыс. (8 на 100 тыс. человек населения).

Нами был проведен анализ практики использования термина «генетический паспорт» в актах федерального уровня, который выявил следующее:

1) термин используется как в отношении человека («генетический паспорт личности»)¹, так и в отношении растений — («генетические паспорта сорта или гибрида сельскохозяйственного растения»², «генетические паспорта гибридов свеклы»), животных («генетический паспорт здоровья высокопродуктивного кросса мясных кур»³, «особей белых медведей, содержащихся в неволе»⁴), микроорганизмов («молекулярно-генетический паспорт штамма микроорганизма»⁵);

2) использование термина происходит как в отношении индивидуально определенного субъекта (например, «индивидуальный молекулярно-генетический паспорт спортсмена»⁶), так и в отношении неопределенного круга и материальных и нематериальных явлений: на-

¹ Распоряжение Правительства РФ от 31.12.2020 № 3684-р «Об утверждении Программы фундаментальных научных исследований в Российской Федерации на долгосрочный период (2021–2030 годы)».

² Федеральный закон от 30.12.2021 № 454-ФЗ «О семеноводстве»; постановление Правительства РФ от 03.04.2023 № 532 «Об утверждении Правил осуществления федерального государственного контроля (надзора) в области семеноводства в отношении семян сельскохозяйственных растений в пунктах пропуска через государственную границу Российской Федерации при ввозе семян сельскохозяйственных растений в Российскую Федерацию из иностранных государств, не являющихся членами Евразийского экономического союза, и о внесении изменений в Правила осуществления контроля при пропуске лиц, транспортных средств, грузов, товаров и животных через государственную границу Российской Федерации».

³ Постановление Правительства РФ от 25.08.2017 № 996 «Об утверждении Федеральной научно-технической программы развития сельского хозяйства на 2017–2025 годы».

⁴ Распоряжение Минприроды России от 01.03.2022 № 7-р «Об утверждении Стратегии сохранения белого медведя в Российской Федерации».

⁵ Решение № 422 Межгосударственного Совета Евразийского экономического сообщества «О Межгосударственной целевой программе Евразийского экономического сообщества «Инновационные биотехнологии»».

⁶ Приказ ФМБА России от 01.02.2019 № 16 «Об утверждении ведомственной целевой программы «Медико-биологическое обеспечение спортсменов спортивных сборных команд Российской Федерации»».

пример, генетический паспорт породы⁷, молекулярно-генетические паспорта сортов⁸;

3) в нормативных правовых актах отсутствует общее определение понятия «генетический паспорт»⁹;

4) термин используется в отношении тех же объектов, к которым применяется термин «генетическая дактилоскопия», «генотипирование» (DNA profiling, DNA fingerprinting или DNA typing);

5) в значительном количестве клинических рекомендаций¹⁰ используется термин «генетический скрининг» в том же значении, что и «генетическая паспортизация».

Оперирование терминами «генетический паспорт» и «генетическая паспортизация» является лишь частным случаем использования терминов «паспорт» и «паспортизация» в российском законодательстве. Термин «паспорт» легально используется в следующих значениях:

1) паспорт как документ, характеризующий состояние технического средства или его элемента¹¹;

2) паспорт как документ, содержащий информацию об объекте, действиях, произведенных в отношении объекта¹²;

3) паспорт как документ об отношениях между субъектами¹³;

4) паспорт как документ, удостоверяющий личность¹⁴;

5) паспорт как документ, удостоверяющий профессиональный, служебный статус¹⁵.

Несмотря на то что термин «паспортизация» широко используется как в федеральном, так

и в региональном законодательстве, подходящей для широкого применения (а не только в отношении конкретного объекта, направления паспортизации) легальной дефиниции соответствующего понятия не имеется.

Анализ случаев использования данного термина показывает, что процесс паспортизации означает деятельность по сбору, обработке и обобщению данных и составлению документов, содержащих наиболее полную информацию по какому-либо объекту (жилые помещения, организации, территории и т.п.) и паспорт используется: а) как документ, наличие которого необходимо для возникновения или прекращения правоотношений; б) как часть документации, которая ведется в государственных органах и органах местного самоуправления в целях учета.

Исключением является приказ Федеральной таможенной службы России от 23.01.2014 № 115 «О паспортизации таможенных органов Российской Федерации», согласно которому паспортизация — это составная часть управленческой деятельности, обеспечивающая качественный анализ функционирования соответствующего объекта, выработку единого подхода к его совершенствованию и развитию, принятие эффективных управленческих решений, состоящая в проводимом комплексе мероприятий по сбору, обработке, обобщению и представлению в вышестоящий орган в единой унифицированной форме сведений.

Полноценное нормативное содержание имеется лишь у термина «генетическое тести-

⁷ Приказ Минсельхоза России от 17.11.2011 № 431 «Об утверждении Правил в области племенного животноводства “Виды организаций, осуществляющих деятельность в области племенного животноводства”, и о признании утратившими силу приказов Минсельхоза России».

⁸ Постановление Правительства РФ от 21.12.2018 № 1615 «О внесении изменений в Федеральную научно-техническую программу развития сельского хозяйства на 2017–2025 годы».

⁹ Лишь в Федеральном законе от 30.12.2021 № 454-ФЗ «О семеноводстве» генетический паспорт определяется как документ, созданный на основе молекулярно-генетического анализа семян сорта или гибрида сельскохозяйственного растения.

¹⁰ См., например: клинические рекомендации «Первичный гиперпаратиреоз» 2020 г.

¹¹ Соглашение о введении единых форм паспорта транспортного средства (паспорта шасси транспортного средства) и паспорта самоходной машины и других видов техники и организации систем электронных паспортов, заключено в г. Москве 15.08.2014.

¹² Паспорт безопасности объекта топливно-энергетического комплекса (Федеральный закон от 21.07.2011 № 256-ФЗ «О безопасности объектов топливно-энергетического комплекса»).

¹³ Паспорт сделки при осуществлении валютных операций между резидентами и нерезидентами (Федеральный закон от 10.12.2003 № 173-ФЗ «О валютном регулировании и валютном контроле»).

¹⁴ Федеральный закон от 15.08.1996 № 114-ФЗ «О порядке выезда из Российской Федерации и въезда в Российскую Федерацию».

¹⁵ До недавнего времени «паспорт моряка», в настоящее время — «удостоверение личности моряка».

рование», который используется в Конвенции о защите прав человека и человеческого достоинства в связи с применением достижений биологии и медицины (Конвенция о правах человека и биомедицине (ETS № 164) 1997 г.), в Дополнительном протоколе к Конвенции о правах человека и биомедицине, касающемся генетического тестирования в медицинских целях (CETS № 203) и некоторых других документах¹⁶.

Анализ данных отечественной и зарубежной литературы и публикаций СМИ выявил, что термин «генетический паспорт» применяется в следующих значениях:

— набор генетических маркеров, позволяющих идентифицировать человека;

— сведения о результатах секвенирования генома человека с указанием возможных рисков возникновения и развития заболеваний и (или) состояний;

— документ, содержащий информацию о генетической индивидуальности человека на основе «некодирующих» элементов ДНК¹⁷.

Таким образом, в связи с поставленной в Указе Президента РФ от 11.03.2019 № 97 задачей генетической паспортизации населения и создания генетического профиля населения необходимо учитывать следующее:

1) паспортизация — это деятельность по сбору, обработке и обобщению информации, позволяющая создать наиболее полное представление о генетическом профиле населения Российской Федерации;

2) сбору, обработке и обобщению не должны подлежать данные, касающиеся персонального генома отдельного человека, на манипуляции с которыми требуются специальные разрешения от физических лиц¹⁸;

3) под населением в силу Федерального закона от 08.06.2020 № 168-ФЗ «О едином федеральном информационном регистре, содержащем сведения о населении Российской Федерации» следует понимать совокупность

граждан Российской Федерации, иностранных граждан и лиц без гражданства, временно или постоянно проживающих в Российской Федерации либо признанных беженцами или получивших временное убежище на территории Российской Федерации, а также иностранных граждан, временно прибывающих в Российской Федерации и осуществляющих в установленном порядке трудовую деятельность;

4) генетическая паспортизация населения России означает сбор обезличенных данных об указанных лицах, образующих в совокупности население Российской Федерации, по определенным показателям (направлениям). Полученная информация должна иметь форму государственной информационной системы (ГИС), требования к которой установлены Федеральным законом от 27.07.2006 № 149-ФЗ «Об информации, информационных технологиях и о защите информации», включая требование о том, что перечни видов информации, предоставляемой в обязательном порядке, устанавливаются федеральными законами, условия ее предоставления — Правительством РФ или соответствующими государственными органами, если иное не предусмотрено федеральными законами.

Таким образом, состав информации, на основе которой будет проходить генетическая паспортизация населения России, основные параметры самой ГИС, включая ее обозначение и основы функционирования, должны быть определены в федеральном законе.

Следует отметить, что Указом Президента РФ от 11.03.2019 № 97 прямо не предусмотрено введение индивидуальных генетических паспортов для лиц, относящихся к категории «население Российской Федерации», важно понимать, что необходимость сбора данных о генетических характеристиках населения Российской Федерации, получение, хранение и использование значительного объема инфор-

¹⁶ См. также: Рекомендация Комитета министров Совета Европы № CM/Rec(2016)8 «Об обработке персональных медицинских данных с целью страхования, включая данные генетических тестов» (принята 26 октября 2016 г. на 1269-м заседании представителей министров) // Бюллетень Европейского Суда по правам человека. 2017. № 6.

В ней указывается, что страховщик не должен требовать проведения генетических тестов в целях страхования, а обработка данных, полученных в результате таких тестов, может быть предусмотрена лишь на уровне закона.

¹⁷ Рассолов И. М., Чубукова С. Г., Микурова И. В. Биометрия в контексте персональных данных и генетической информации: правовые проблемы // Lex russica. 2019. № 1. С. 108–118.

¹⁸ Федеральный закон от 27.07.2006 № 152-ФЗ «О персональных данных».

мации о генах актуальна не только для научных исследований¹⁹. Информация о генах конкретного человека, необходимая в медицинских целях, должна быть глубоко интегрирована в медицинскую документацию, но в то же время должна быть доступна как ученому-генетику (технологии работы с базой данных о генах постоянно совершенствуются и позволяют видеть новые моменты или иначе трактовать привычные данные), так и медицинскому работнику, а также иным лицам, которым гражданин как собственник такой информации захочет ее предоставить, передать и т.п.

Как отмечают ученые, при наличии доступного, недорогого и широко распространенного инструментария для секвенирования генома применение геномных данных в медицине вскоре станет столь же рутинным и обыденным, как использование результатов анализа крови, соответственно, геномная информация каждого человека будет неотъемлемой частью его медицинской карты, а обобщенная геномная информация пациентов — обычной частью медицинской статистики²⁰. Вместе с тем некоторые исследователи отмечают, что в близком будущем геномная информация будет присутствовать в каждом паспорте как неотъемлемая часть биометрических данных идентифицируемого субъекта²¹.

В соответствии с Федеральным законом от 03.12.2008 № 242-ФЗ «О государственной геномной регистрации в Российской Федерации» государственная геномная регистрация проводится как в обязательном, так и в добровольном порядке. Законом установлена дефиниция понятия «геномная информация» — это персональные данные, включающие кодированную информацию об определенных фрагментах дезоксирибонуклеиновой кислоты физического лица или неопознанного трупа, не характеризующих их физиологические особенности. Указанная дефиниция не позволяет однозначно

установить используемый метод секвенирования (полногеномное или таргетное).

При этом согласно Федеральному закону «О государственной геномной регистрации в Российской Федерации», обязательной государственной геномной регистрации подлежат:

1) лица, осужденные и отбывающие наказание в виде лишения свободы за совершение тяжких или особо тяжких преступлений, а также всех категорий преступлений против половой неприкосновенности и половой свободы личности;

2) неустановленные лица, биологический материал которых изъят в ходе производства следственных действий;

3) неопознанные трупы (есть противоречия с УПК РФ, который предусматривает только обязательное фотографирование и дактилоскопирование неопознанного трупа).

Из норм Федерального закона «О государственной геномной регистрации в Российской Федерации» следуют два вывода: 1) граждане Российской Федерации не могут принуждаться к генетической регистрации и массовому генетическому скринингу; 2) массовый генетический скрининг всего населения возможен лишь при наличии добровольного согласия каждого гражданина.

В настоящее время в предусмотренной Федеральным законом «О государственной геномной регистрации в Российской Федерации» федеральной базе данных геномной информации (оператор — МВД России), которая действует с 2009 г., содержатся данные о более 1,1 млн генетических профилей, что составляет около 0,6 % населения Российской Федерации²². 6 февраля 2023 г. в указанный Федеральный закон внесены изменения в части расширения перечня лиц, подлежащих обязательной государственной геномной регистрации, за счет осужденных и отбывающих наказание в виде лишения свободы за совершение преступлений

¹⁹ Использование термина «генетический паспорт личности» в распоряжении Правительства РФ от 31.12.2020 № 3684-р «Об утверждении Программы фундаментальных научных исследований в Российской Федерации на долгосрочный период (2021–2030 годы)» имеет ограниченный характер, связано с проведением научных исследований в отдельных научных и образовательных организациях Российской Федерации, обозначает не юридически значимый документ, а обобщенное наименование направления научных разработок.

²⁰ Лисаченко А. В. Правовой режим «больших геномных данных»: за и против свободного обращения // Российский юридический журнал. 2022. № 2. С. 143.

²¹ Лисаченко А. В. Указ. соч. С. 145.

²² URL: <https://mvdmedia.ru/publications/police-of-russia/sluzhba-pol/neizvestnogo-narisuet-ekspert/> (дата обращения: 13.07.2021).

вне зависимости от степени тяжести; подозреваемых и обвиняемых в совершении преступлений; подвергнутых административному аресту. Это позволит увеличить массив ФБДГИ до 5,2 млн объектов учета (почти 3,5 % от общего количества граждан России).

Таким образом, в Российской Федерации в настоящее время функционирует федеральная база данных геномной информации МВД России, содержащая данные о добровольной и обязательной геномной регистрации, локальные базы данных, созданные в целях применения вспомогательных репродуктивных технологий, базы данных медицинских организаций.

В ряде случаев обязательность медико-биологического обследования, включая полное секвенирование генома, вытекает из специфики проводимых медицинских манипуляций. Например, в соответствии с приказом Минздрава России от 31.07.2020 № 803н «О порядке использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказаниях и ограничениях к их применению» предусмотрены такие виды деятельности, как медико-генетическое обследование и генетическое тестирование.

Медико-генетические консультации как необходимый элемент врачебной деятельности зафиксированы сегодня уже в более чем 70 клинических рекомендациях (например, клинические рекомендации «Гипертрофическая кардиомиопатия» от 2020 г.). Однако только в 15 из них частота предоставления этой услуги равна единице. Как правило, идентификация генов является обязательной в случае орфанных заболеваний, причем далеко не все стандарты медицинской помощи по орфанным заболеваниям имеют частоту предоставления этой услуги, равную единице. По мнению специалистов, диагностировать орфанные заболевания нужно с помощью ДНК-диагностики. Вместе с тем и в России, и во всем мире количество лабораторий, которые могут заниматься идентификацией генов, выявлением этих заболеваний, чрезвычайно мало²³. И как было показано выше, стандарты предусматривают это в отношении незначительного количества нозологий, и по многим из орфанных заболе-

ваний²⁴ стандарты медицинской помощи пока не разработаны.

При проведении исследования по поводу подозрения на генетическое заболевание в семье и при тестировании здорового человека могут быть выявлены «случайные находки» с разной клинической значимостью. В ряде зарубежных профессиональных руководств появились рекомендации по систематическому поиску клинически значимых вторичных результатов — так называемому оппортунистическому скринингу. В соответствии с этим активно обсуждаются этические проблемы оппортунистического скрининга в контексте соразмерности пользы и рисков для тестируемого человека, информированного согласия и защиты его автономии и справедливости.

Поэтому важно не только иметь соответствующие технологии (как диагностики, так и лечения), но и обеспечить их действенность и доступность. Для этого разработанные сегодня манипуляции (технологии) на уровне генов должны войти в клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, а порядки оказания медицинской помощи должны быть ориентированы на обеспечение медицинских организаций соответствующими специалистами, технологиями, оборудованием, администрированием. Именно тогда сложится необходимая для пациента цепочка: 1) получение информации о выявленных дефектных генах; 2) работа с данной информацией в медицинской организации; 3) определение возможностей и способов предотвращения наступления патологических состояний; 4) лечение пациента в случае уже имеющегося заболевания.

Анализ проведения массовых генетических обследований населения методом полногеномного секвенирования выявил, что термин «генетический паспорт» (Genetic passport) не применяется к результатам исследований. Так, в Великобритании, где в 2019 г. в NHS (Genomic Medicine Service) была создана Служба генетических методов диагностики, лечения и профилактики заболеваний, которая предоставляет услуги по секвенированию (услуга включает этапы: направление пациента, секвенирование и последующее медико-генетическое

²³ Панфилова В. И. Генезис и перспективы правового регулирования обращения орфанных препаратов в России и зарубежных странах // Медицинское право. 2018. № 6.

²⁴ Волкова Н. С. Орфанные заболевания и особые потребности граждан в лекарственном обеспечении // Право граждан на лекарственное обеспечение : монография / Н. В. Путило, Н. С. Волкова, Ф. В. Цомартова [и др.] ; отв. ред. Н. В. Путило. М., 2017. С. 143.

консультирование), целевой показатель на 2023/2024 гг. составляет 500 тыс. исследований.

Указанные меры по расширению возможностей проведения генетических исследований, включая полногеномное секвенирование, а также их финансовое обеспечение за счет средств бюджетной системы Российской Федерации представляются более необходимыми для целей охраны здоровья граждан, нежели для тотальной генетической паспортизации в том их наполнении, которое предлагается в различного рода средствах массовой информации²⁵, включая создание индивидуальных генетических паспортов.

В Федеральном законе от 29.12.2022 № 643-ФЗ «О внесении изменений в Федеральный закон “О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности”» (вступает в силу с 1 сентября 2024 г.) закреплены понятия генетических данных и генетической информации. Под генетическими данными понимаются сведения о генетической информации различных биологических объектов, представленные в форме, пригодной для получения (сбора), систематизации, накопления, хранения, уточнения (обновления, изменения), использования, распространения (в том числе передачи) и уничтожения такой информации. Генетическая информация определена как последовательность нуклеотидов в полимерах нуклеиновых кислот.

При этом важно отметить, что с учетом современных технологий обезличивания и деобезличивания информации соответствующие сведения могут быть использованы непосредственно для целей идентификации лица.

Закрепленное в действующем законодательстве широкое понимание категории персональных данных — как любой информации, относящейся к прямо или косвенно определенному или определяемому физическому лицу²⁶, — позволяет сделать вывод о распространении этого правового режима на генетическую информацию. Это, в свою очередь, предполагает распространение на данные отношения общего правила об обработке таких данных исключительно с согласия их субъекта.

Представляется, что термин «генетический паспорт» не имеет достаточных правовых и научных оснований и не является оптимальным для обозначения совокупности информации, касающейся генов отдельного человека, поскольку его содержимое может регулярно пересматриваться, а термин «генетическая паспортизация» не предполагает массового принудительного секвенирования. Необходима стандартизация требований к оформлению отчета/заключения о результатах генетического исследования полногеномного и таргетного секвенирования не только для пациентов с подозрением на наследственные орфанные заболевания, но и для здоровых лиц, создание специальной высокотехнологической аппаратной инфраструктуры для проведения исследований и ИТ-инфраструктуры для обеспечения хранения данных и доступа к ним. Необходимо также разрешение вопроса о медицинском характере процесса полногеномного секвенирования в рамках научной и медицинской деятельности, а также целесообразности обязательности регистрации оборудования в качестве медицинских изделий.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

Баранова Е. Е., Зобкова Г. Ю., Воронцова М. В., Ижевская В. Л. Этические проблемы геномного скрининга: обзор литературы // Медицинская генетика. 2021. № 20(5). С. 3–14.

Баранова Е. Е., Федулова К. Д., Готов А. С., Ижевская В. Л. Рекомендации по генетическому тестированию взрослых здоровых лиц, депонирующих свои образцы и информацию в биоресурсные коллекции и биобанки // Кардиоваскулярная терапия и профилактика. 2021. № 20 (8). 3120.

Волкова Н. С. Орфанные заболевания и особые потребности граждан в лекарственном обеспечении // Право граждан на лекарственное обеспечение : монография / Н. В. Путило, Н. С. Волкова, Ф. В. Цомартова [и др.] ; отв. ред. Н. В. Путило. М., 2017.

²⁵ В России появятся генетические паспорта. Кому их выдадут и что внутри // URL: <https://ria.ru/20190425/1553009840.html> ; Россияне ждут генетические паспорта. Что это такое и зачем они нужны? // URL: <https://www.bbc.com/russian/news-47864654> ; У россиян могут появиться генетические паспорта // URL: <https://www.rbc.ru/society/09/04/2019/5ca72ca29a7947fd6d24a96f>.

²⁶ Федеральный закон от 27.07.2006 № 152-ФЗ «О персональных данных» (ст. 3).

Лисаченко А. В. Правовой режим «больших геномных данных»: за и против свободного обращения // Российский юридический журнал. 2022. № 2. С. 140–151.

Мохов А. А. Геномная регистрация в России: проблемы и перспективы развития // Актуальные проблемы российского права. 2020. № 7.

Панфилова В. И. Генезис и перспективы правового регулирования обращения орфанных препаратов в России и зарубежных странах // Медицинское право. 2018. № 6.

Рассолов И. М., Чубукова С. Г., Микурова И. В. Биометрия в контексте персональных данных и генетической информации: правовые проблемы // Lex russica. 2019. № 1.

Рыжкова О. П., Кардымон О. Л., Прохорчук Е. Б., Коновалов Ф. А., Масленников А. Б., Степанов В. А., Афанасьев А. А., Заклязьминская Е. В., Ребриков Д. В., Савостьянов К. В., Глотов А. С., Костарева А. А., Павлов А. Е., Голубенко М. В., Поляков А. В., Куцев С. И. Руководство по интерпретации данных последовательности ДНК человека, полученных методами массового параллельного секвенирования (MPS) (редакция 2018, версия 2) // Медицинская генетика. 2019. № 18 (2). С. 3–23.

Сафронов Ю. Н. Перспективы и основные направления развития предиктивной, превентивной и персонализированной медицины в Российской Федерации // Главный врач. 2021. № 4.

REFERENCES

Baranova EE, Fedulova KD, Glotov AS, Izhevskaya VL. Recommendations for genetic testing of healthy adults depositing their samples and information in bioresource collections and biobanks. *Kardiovaskulyarnaya terapiya i profilaktika*. 2021;20(8):3120. (In Russ.).

Baranova EE, Zobkova GYu, Vorontsova MV, Izhevskaya VL. Ethical problems of genomic screening: A literature review. *Meditinskaya genetika*. 2021;20(5):3-14. (In Russ.).

Lisachenko AV. Legal Regime of «Big Genomic Data»: Pros and Cons of Free Circulation. *Rossiyskiy yuridicheskiy zhurnal [Russian Juridical Journal]*. 2022;2:140-151. (In Russ.).

Mokhov AA. Genomic registration in Russia: problems and prospects of development. *Aktual'nye problemy rossijskogo prava*. 2020;7. (In Russ.).

Panfilova VI. The genesis and prospects of legal regulation of the circulation of orphan drugs in Russia and foreign countries. *Meditinskoe pravo [Medical law]*. 2018;6. (In Russ.).

Rassolov IM, Chubukova SG, Mikurova IV. Biometrics in the context of personal data and genetic information: Legal issues. *Lex russica*. 2019;1. (In Russ.).

Ryzhkova OP, Kardymon OL, Prokhorchuk EB, Konovalov FA, Maslennikov AB, Stepanov VA, Afanasev AA, Zaklyazminskaya EV, Rebrikov DV, Savostyanov KV, Glotov AS, Kostareva AA, Pavlov AE, Golubenko MV, Polyakov AV, Kutsev SI. Guidelines for the interpretation of human DNA sequence data obtained by Mass Parallel Sequencing (MPS) (revision 2018, version 2). *Meditinskaya genetika*. 2019;18(2):3-23. (In Russ.).

Safronov YuN. Prospects and main directions of development of predictive, preventive and personalized medicine in the Russian Federation. *Glavnyy vrach*. 2021;4. (In Russ.).

Volkova NS. Orphan diseases and special needs of citizens in drug provision. In: Putilo NV, Volkova NS, Tsomartova FV, et al. *The right of citizens to drug provision*. A monograph. Moscow; 2017. (In Russ.).

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ

Найговзина Нелли Борисовна, доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой общественного здоровья и здравоохранения Московского государственного медико-стоматологического университета имени А.И. Евдокимова Министерства здравоохранения Российской Федерации
д. 4, Долгоруковская ул., г. Москва 127006, Российская Федерация
nbnay@yandex.ru

Гринь Олег Сергеевич, кандидат юридических наук, доцент, директор Научно-образовательного центра права и биоэтики в сфере геномных исследований и применения генетических технологий Московского государственного юридического университета имени О.Е. Кутафина (МГЮА)
д. 9, Садовая-Кудринская ул., г. Москва 125993, Российская Федерация
o.s.grin@yandex.ru

Путило Наталья Васильевна, кандидат юридических наук, заведующий отделом социального законодательства Института законодательства и сравнительного правоведения при Правительстве Российской Федерации
д. 34, Большая Черёмушкинская ул., г. Москва 117218, Российская Федерация
social2@izak.ru

Баранова Елена Евгеньевна, кандидат медицинских наук, доцент кафедры медицинской генетики Российской медицинской академии непрерывного профессионального образования Министерства здравоохранения Российской Федерации, медицинский директор ООО «Эвоген»
д. 2/1, стр. 1, Баррикадная ул., г. Москва 125993, Российская Федерация
baranova@evogenlab.ru

Патрушев Михаил Андреевич, помощник президента ООО «Эвоген»
д. 18, Лестева ул., г. Москва 115162, Российская Федерация
map@koziz.ru

INFORMATION ABOUT THE AUTHORS

Nelly B. Naygovzina, Dr. Sci. (Medicine), Professor, Head of the Department of Public Health and Public Health, A.I. Evdokimov Moscow State Medical and Dental University
4, Dolgorukovskaya St., Moscow 127006, Russian Federation
nbnay@yandex.ru

Oleg S. Grin, Cand. Sci. (Law), Associate Professor, Director of the Scientific and Educational Center of Law and Bioethics in the field of Genomic Research and Application of Genetic Technologies, Kutafin Moscow State Law University (MSAL)
9, Sadovaya-Kudrinskaya St., Moscow 125993, Russian Federation
o.s.grin@yandex.ru

Natalia V. Putilo, Cand. Sci. (Law), Head of the Department of Social Legislation, Institute of Legislation and Comparative Law under the Government of the Russian Federation
34, Bolshaya Cheremushkinskaya St., Moscow 117218, Russian Federation
social2@izak.ru

Elena E. Baranova, Cand. Sci. (Medicine), Associate Professor, Department of Medical Genetics, Russian Medical Academy of Continuing Professional Education, Ministry of Health of the Russian Federation, Medical Director, Evogen OOO
2/1, build. 1, Barrikadnaya St., Moscow 125993, Russian Federation
baranova@evogenlab.ru

Mikhail A. Patrushev, Assistant to the President, Evogen OOO
18, Lesteva St., Moscow 115162, Russian Federation
map@koziz.ru

*Материал поступил в редакцию 10 сентября 2023 г.
Статья получена после рецензирования 15 октября 2023 г.
Принята к печати 15 ноября 2023 г.*

*Received 10.09.2023.
Revised 15.10.2023.
Accepted 15.11.2023*