

УДК 618.2-084:575.827.5
Волков А.Н.

О НЕКОТОРЫХ ЭТИЧЕСКИХ АСПЕКТАХ РАЗВИТИЯ СОВРЕМЕННОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

Аннотация

Объектом данного исследования являются некоторые евгенические тенденции, наметившиеся в современном здравоохранении как Российской Федерации, так и многих зарубежных стран. Предметом анализа стало евгеническое содержание пренатальной генетической диагностики как государственной медицинской программы с широким охватом населения. Методология работы основана на обобщении отечественных и зарубежных публикаций по теме исследования.

Современные скрининговые медико-генетические программы являются естественным следствием развития общественного здравоохранения в большинстве развитых стран мира. В их основу положены генетические исследовательские методы и медицинские технологии, позволяющие проводить анализ наследственных признаков человека даже на внутриутробном этапе онтогенеза. Возможность выявления и последующей элиминации плодов с наследственными аномалиями характеризует пренатальную генетическую диагностику как евгеническую программу.

Реализация программы пренатальной диагностики в масштабах страны способствует снижению количества новорожденных с тяжелыми пороками развития, уменьшая материальную нагрузку на системы здравоохранения и социальной поддержки населения. Отдельно взятая семья также избавляется от избыточного финансового, физического и психологического бремени. С этой точки зрения осуществление современных евгенических программ может быть в интересах как государства, так и граждан. При этом важно сохранять право принятия ключевых решений за субъектом данной медицинской программы, что декларируется основополагающими нормативными актами.

Ключевые слова: евгеника, медико-генетическое консультирование, генетический скрининг, пренатальная диагностика, наследственные заболевания, прерывание беременности, цитогенетика, мутации, хромосомные аномалии, трисомия.

Конфликт интересов: автор заявляет об отсутствии конфликта интересов.

Источники финансирования: данная работа не имела источников финансирования.

Для цитирования: Волков А. Н. О некоторых этических аспектах развития современной пренатальной диагностики // Вестник общественных и гуманитарных наук. 2022. Т. 4. № 2. С 31–38.

Статья поступила в редакцию 26.07.2022 г.

SOCIOLOGY

Volkov A. N.

ON SOME ETHICAL ASPECTS OF THE DEVELOPMENT OF MODERN PRENATAL DIAGNOSIS

Abstract

The object of this study is some eugenic trends emerging in modern healthcare of both the Russian Federation and many foreign countries. The subject of the analysis is eugenic content of prenatal genetic diagnosis as a state medical program with a wide coverage of the population. The methodology of the work is based on the generalization of domestic and foreign publications on the research topic.

Modern screening medical-genetic programs are a natural consequence of the development of public healthcare in most developed countries of the world. They are based on genetic

research methods and medical technologies which allow the analysis of hereditary human traits even at the prenatal stage of ontogenesis. The possibility of identifying and subsequent elimination of fetuses with hereditary anomalies characterizes prenatal genetic diagnosis as a eugenic program.

Implementation of the prenatal diagnosis program in scale of the whole country helps to reduce the number of newborns with severe malformations, decreasing material burden on the healthcare and social support systems of the state. An individual family also gets rid of excessive financial, physical and psychological burdens. From this point of view, the implementation

For citation: Volkov A. N. On some ethical aspects of the development of modern prenatal diagnostics // Bulletin of Social and Humanitarian Sciences. 2022. Vol. 4. No. 2. P. 31–38.

of modern eugenic programs may be in the interests of both the state and citizens. At the same time, it is important to preserve the right to make key decisions for the subject of this medical program, which is declared by fundamental regulatory acts.

Keywords: eugenics, medical-genetic consultation, ge-

netic screening, prenatal diagnosis, hereditary diseases, pregnancy termination, cytogenetics, mutations, chromosomal anomalies, trisomy.

Conflict of interests: None is declared.

Source of financing: There was no funding for this work.

Введение

На состоявшемся 25 сентября 2020 года заседании Совета по региональному здравоохранению при Совете Федерации РФ председатель собрания Г. Н. Карелова во вступительном слове сообщила следующее: «По данным Росстата, в 2019 году младенческая смертность в России снизилась до 4,9 случая на 1 тысячу родившихся детей (с 5,1 в 2018 году). Среди причин младенческой смертности врожденные аномалии занимают второе место и являются основными заболеваниями в структуре инвалидности. Поэтому профилактика возникновения и распространения врожденных и наследственных заболеваний, ранняя диагностика, своевременно начатое лечение и реабилитация являются основным направлением деятельности медико-генетической службы и всей системы здравоохранения».

Для того чтобы уточнить смысл выражения «профилактика возникновения» в контексте деятельности современного здравоохранения необходимо рассмотреть этапы репродукции человека, на которых возможно воздействие на генетические и физиологические качества ожидаемого потомства. На преконцепционном этапе стараются предупредить образование патологических гамет, а также обеспечить формирование полноценной зиготы и гарантировать ее нормальное развитие в дальнейшем. В широком смысле – это охрана репродуктивного здоровья будущих родителей и охрана внешней среды, влияющей на репродукцию человека. Воздействие на этом этапе достигается путем искусственного отбора гамет и контроля за ранним развитием зиготы с использованием вспомогательных репродуктивных технологий. Пренатальный и постнатальный уровни профилактики включают все диагностические и терапевтические процедуры, направленные на изучение состояния организма после зачатия и устранение выявленных аномалий развития до и после рождения соответственно [6].

Несмотря на очевидный прогресс современных медико-биологических наук, в большинстве случаев не удается контролировать процесс образования половых клеток и последующее оплодотворение. По этой причине эффективно реализовать преконцепционный уровень профилактики врожденных и наследственных заболеваний, как правило, не удастся. С другой стороны, постнатальный уровень профилактики относится к уже родившимся детям, когда во многих случаях патологический комплекс уже сформирован, что приводит к ранней инвалидизации или гибели. В такой ситуации все усилия медицины направлены на симптоматическое лечение па-

циентов и поддержание их жизни. При этом полное излечение лиц с большинством наследственных заболеваний невозможно. В постнатальном периоде обычно сохраняются разнообразные пороки развития, функциональные расстройства, а продолжительность жизни у носителей генетических аномалий обычно снижена [7].

В современных условиях основные усилия, направленные на «профилактику возникновения и распространения врожденных и наследственных заболеваний», могут быть эффективными только на пренатальном уровне. В докторской диссертации одного из организаторов российского здравоохранения С. Ш. Мурзабаевой можно обнаружить следующие соображения о практической полезности данного подхода. «Решающая роль в комплексе мероприятий по профилактике и предупреждению наследственных болезней принадлежит пренатальной диагностике, позволяющей предотвратить рождение детей с тяжелыми некорригируемыми пороками развития и социально значимыми генными и хромосомными болезнями и тем самым, уменьшить генетический груз популяции. Это также позволяет существенно снизить экономические потери общества. Считается, что пренатальная диагностика относится к числу высокорентабельных направлений профилактической медицины, где отдача на каждый затраченный рубль составляет не менее 9–10 рублей».

Эта и предыдущая цитаты лаконично излагают позицию государства и общественного здравоохранения относительно способа улучшения состояния здоровья населения в его генетическом аспекте. Речь идет об искусственном отборе, направленном против нежизнеспособных и аномальных плодов еще во внутриутробном периоде развития. Подобные программы приняты в большинстве развитых стран мира и являются ожидаемым итогом развития генетических технологий в сочетании с современными методами пренатальной медицины. Вместе с тем идея искусственного отбора, направленного на улучшение качеств человеческого вида, не нова. В различных формах она существовала и воплощалась на протяжении последних полутора веков под общим названием «евгеника» [8, 15, 18].

Объектом данного исследования являются некоторые евгенические тенденции, наметившиеся в современном здравоохранении как Российской Федерации, так и многих зарубежных стран. Предметом анализа стало евгеническое содержание пренатальной генетической диагностики как государственной медицинской программы с широким

охватом населения. **Целью** данной работы является анализ предпосылок возникновения современных скрининговых медико-генетических программ, их евгенического содержания и возможности предотвращения конфликта интересов государства и граждан при их реализации.

Методология работы основана на анализе отечественных и зарубежных публикаций по теме исследования. Для этого проводился информационный поиск в научных электронных библиотеках eLIBRARY.RU и PubMed с использованием ключевых слов «евгеника» («eugenics»), «пренатальная диагностика» («prenatal diagnosis»), «цитогенетическое исследование» («cytogenetic analysis»), «хромосомные аномалии» («chromosomal anomalies») и др.

Результаты исследования

Рассмотрение вопроса о евгенических тенденциях в отдельных областях современной медицины стоит начать с анализа истоков евгеники и ее последующей эволюции. Сам термин «евгеника» был предложен Фрэнсисом Гальтоном в 1880-х годах и применялся в отношении принципов наследования признаков человека, которые можно было считать «позитивными», таких как хорошее здоровье и высокое интеллектуальное развитие. При этом идея должна была получить практическое развитие в целях улучшения человеческого вида. Одним из социальных вызовов конца XIX века в развитых странах стали массовая бедность, заметное ухудшение общественного здоровья, в том числе в части его психической составляющей, и сопутствующие этому широкое распространение алкоголизма, проституции и криминального поведения населения. Ожидаемой целью евгеники должна была стать научно обоснованная борьба с социальной дегенерацией путем ограничения воспроизводства так называемых «неполноценных» людей, прежде всего «слабоумных». Это направление получило название «негативной евгеники». При этом предполагалось стимулировать рождаемость социально ответственных и продуктивных граждан средствами «позитивной евгеники» [8].

Нужно отметить, что евгеника имела ярко выраженные прагматические ориентиры. Если речь заходила об умственно отсталых и тяжелобольных людях, важнейшим аргументом в пользу отрицательной селекции была высокая финансовая нагрузка на общество, связанная с их содержанием. Криминальное поведение также несло огромные материальные убытки и зачастую угрозу жизни и здоровью полноценных граждан. Это означало, что отдельные группы населения должны были рассматриваться как социальный балласт. В целях практической реализации евгенических программ ряд стран на рубеже XIX–XX столетий ввели государственные программы по принудительной стерилизации и ограничению вступления в брак некоторых граждан и контингентов населения. Принудительная стерилизация проводилась в от-

дельных штатах США и после Второй мировой войны, несмотря на то, что евгеника в целом была скомпрометирована политическим режимом Германии в 30–40-е годы XX века [8, 18].

Развитие биологии и медицины в первой половине XX века впервые сделало возможным анализ генетической конституции человека. Стали доступны биохимические и молекулярно-генетические тесты на выявление фенилкетонурии, болезни Тея-Сакса, серповидно-клеточной анемии и других наследственных заболеваний, являющихся социально-медицинской проблемой для различных популяций человека. Выявление заболевания в раннем неонатальном периоде повышало шансы на успешную терапию и последующее развитие пациента, что, разумеется, являлось предпочтительным по сравнению с ранее применявшейся практикой пожизненного медицинского и социального поддержания инвалида с полностью сформировавшимся патологическим комплексом.

Ожидаемым этапом дальнейшего развития медицины стало внедрение в 1960–1970-е годы в ряде стран, прежде всего в Великобритании и США, программ массового обследования новорожденных на наиболее частые и корригируемые медицинскими средствами наследственные болезни. Неонатальный скрининг в настоящее время является частью национальных программ здравоохранения в большинстве развитых стран, в том числе в Российской Федерации. Практически сразу же генетический скрининг был расширен на родителей детей с выявленными наследственными заболеваниями. Это, в свою очередь, дало начало широкой практике медико-генетического консультирования, которая была направлена, прежде всего, на выявление носителей патологических мутаций и определение риска рождения у них потомства с аномалиями развития [12].

Очевидным эволюционным следствием сложившихся тенденций развития медицины стало возникновение в тот же исторический период пренатальной генетической диагностики как самостоятельного медицинского направления. Если говорить об эффективности «профилактики» наследственных заболеваний, очевидным является тот факт, что предотвращение рождения ребенка с наследственной аномалией является гораздо более эффективной мерой освобождения семьи и общества от патологического бремени, чем раннее выявление и последующие попытки терапии. Это тем более верно с учетом того, что большинство наследственных и врожденных болезней не поддаются эффективному лечению даже средствами современной медицины. В общей структуре заболеваемости детей они остаются существенным фактором инвалидизации и смертности. Генетическая диагностика в настоящее время стала стандартной процедурой в рамках пренатальной медицины [14]. Этому способствовало еще одно важное событие, без которого современная пре-

натальная (дородовая) генетическая диагностика (ПГД) не имела бы смысла.

На волне борьбы женщин за их гражданские права и свободы во многих развитых странах с начала 1970-х годов были легализованы аборты. Показательным для всего мира стал прецедент, созданный в ходе судебного дела Роу против Уэйда (Roe vs. Wade) в 1973 году в США. Результаты разбирательства заложили правовую основу для законного прерывания беременности по желанию женщины (не только при наличии медицинских показаний) и инициировали резкий рост спроса на пренатальную генетическую диагностику со стороны беременных. Такое развитие событий положило начало общественным дебатам, продолжающимся и в настоящее время. Оппоненты пренатального генетического скрининга указывают на искусственный отбор как прямой итог и цель процедуры. Это позволяет им использовать в отношении данной медицинской процедуры определения «неоевгеника», «мягкая евгеника», «либеральная евгеника» и т.п. [15].

Для понимания справедливости и уместности таких сравнений необходимо ознакомиться с целью и методами ПГД. Основной задачей пренатального генетического скрининга является выявление хромосомных аномалий у развивающегося плода. В постнатальном периоде многие из аномалий аутосом приводят к скорой гибели ребенка (например, трисомии по 13-й и 18-й хромосомам) или совместимы с жизнью при условии интенсивной терапии и дальнейшего сопровождения ребенка на протяжении длительного периода или всей жизни (как при трисомии по 21-й хромосоме). В последнем случае пациент имеет синдром Дауна, пожизненно остается инвалидом и нуждается в постоянной опеке. Хромосомные аномалии, затрагивающие половые хромосомы, могут иметь различное влияние на здоровье будущего ребенка, от тяжелого и умеренного до практически нейтрального [9].

Нужно оговориться, что во внутриутробном периоде онтогенеза человека наблюдается интенсивный естественный отбор против генетически аномальных эмбрионов даже в отсутствие вмешательства со стороны самой беременной и врачей. Цитогенетический анализ клеток, полученных от эмбрионов, спонтанно прекративших развитие на 6–8-й неделе беременности, позволяет выявить высокую долю кариотипов с численными и структурными аномалиями хромосом. Более 70% изученных образцов несут подобные отклонения. При этом в числе зарегистрированных мутаций нередко встречаются трисомии по 13-й, 18-й и 21-й хромосомам, на обнаружение которых в основном и направлена пренатальная генетическая диагностика [1].

Очевидно, мутагенез является естественным биологическим явлением, обеспечивающим генетическое разнообразие человека как вида. При этом природа допускает формирование всевозможных, в том числе патологи-

ческих и летальных, изменений генетического материала на стадиях образования половых клеток, оплодотворения и раннего эмбриогенеза. В дальнейшем происходит выбраковка неудачных генетических комбинаций путем спонтанного прекращения развития носителей на разных стадиях онтогенеза. Немногие численные изменения кариотипа совместимы с постнатальным развитием у человека. Исключением являются аномалии числа половых хромосом [9]. Изменения же числа аутосом, как правило, летальны. У новорожденных могут быть выявлены трисомии по 13-й, 18-й, 21-й и 22-й хромосомам. При этом только носители трисомии 21 имеют шанс пережить первый год благодаря усилиям современного здравоохранения и социальных служб [10]. Очевидно, ПГД и сопутствующие медицинские технологии призваны форсировать процесс естественного внутриутробного отбора.

Для установления риска генетических аномалий в пренатальном периоде в разное время использовались различные индикаторы. В ранний период, начиная с 1970-х годов, основным показанием для проведения анализа являлся возраст женщины на момент беременности. Этот критерий основан на выявленной корреляции между частотой рождения детей с хромосомными аномалиями и возрастом матери. Учитывая очевидную ненадежность данного критерия, по мере появления технических возможностей список выявляемых маркеров патологии постоянно расширялся. С 1980-х годов дополнительно используется биохимический анализ некоторых показателей крови беременной и ультразвуковое обследование плода. Кроме того, стало очевидным, что сроки проведения исследований должны быть сдвинуты на первый триместр беременности для облегчения процедуры прерывания беременности при необходимости. Надежность современного комбинированного теста на выявление риска хромосомной патологии плода такова, что позволяет распознать до 93–96% патологических беременностей, при этом доля ошибок в виде ложноположительных результатов может быть снижена до 2,5% [14].

Разумеется, риск возникновения аномалии не означает ее непереносимое наличие. Для объективной оценки генетического здоровья плода недостаточно руководствоваться данными неинвазивного исследования. В таком случае прерыванию подвергались бы и нормальные беременности, давшие по каким-либо причинам ложноположительный результат пренатального теста. Поэтому на завершающем этапе обследования должна быть проведена процедура анализа биологического материала плода, оказавшегося в группе риска. Для этого проводится инвазивная процедура взятия образцов хориона, клеток амниотической жидкости или пуповинной крови. На основании цитогенетического исследования данного материала выносится окончательное заключение о генетическом состоянии плода, что является руководством к дальнейшим

действиям для врачей и беременных. В настоящее время все большую популярность приобретает неинвазивная альтернатива классического пренатального генетического теста, основанная на молекулярно-генетическом анализе фетальной ДНК, присутствующей в венозной крови беременной женщины [4].

Как видно, современная пренатальная генетическая диагностика является сложной многостадийной процедурой, в ходе которой скрупулезно собирается информация о наблюдаемой беременности, как с точки зрения состояния женщины, так и будущего ребенка. Некоторые этапы исследования повторяются неоднократно для повышения надежности заключения. Медицинские рекомендации о целесообразности продолжения беременности выносятся консилиумом квалифицированных специалистов из нескольких медицинских областей. В любом случае окончательное решение о дальнейшей судьбе плода принимает сама женщина. Это исключает вмешательство политических или экономических интересов государства в разрешение данной ситуации, что предполагалось бы при осуществлении евгенической процедуры в недалеком прошлом [8, 15, 18].

Несмотря на использование различных евгенических программ в разных государствах в разные исторические периоды, программу ПГД можно считать беспрецедентной по ряду причин. Во-первых, анализ состояния здоровья человека теперь выполняется во внутриутробный период, что позволяет принять решение о прекращении беременности и избавлении данной семьи и популяции от генетического груза. Во-вторых, данное исследование приобрело характер скрининга, т.е. массового (в идеале – с вовлечением 100% беременных женщин) обследования, в отличие от выявления и анализа индивидуальных случаев в прошлом. Наконец, большинство развитых и многие развивающиеся страны включили программу пренатального скрининга в систему национального здравоохранения. Это означает, что искусственный внутриутробный отбор генетически дефектных плодов приобретает международный масштаб [13, 17, 19, 20].

Если говорить о пренатальном скрининге и подобных генетических программах как о евгенических процедурах, необходимо помнить, что экономический эффект и влияние программ на генетическую структуру популяции возможно только при максимальном охвате целевых групп населения. Кроме того, в случае обнаружения патологии плода пациентка должна быть готова к прерыванию беременности, что определяется многочисленными дополнительными факторами – от финансового состояния до культурных традиций семьи. В этой связи интересно сопоставить усилия национальных систем здравоохранения по организации массового обследования населения с точкой зрения и поведением групп населения, попадающего в рамки данных программ.

Европейские страны, первыми принявшие на вооружение пренатальный скрининг десятилетия назад, приближаются к уровню охвата беременных женщин 90% и более. Так, в Дании в конце первого десятилетия XXI века исследование проходили 91,6% беременных. При этом 82,8% обследованных, попавших в группу риска (в данном случае высоким риском считалась вероятность рождения ребенка с хромосомной патологией 1:300 и более), соглашались на проведение дальнейшего инвазивного исследования плода. При подтверждении наличия хромосомной аномалии (ХА) более 80% женщин принимали решение о прерывании беременности. Вследствие этого ежегодно в рассмотренный период в стране рождалось около 4,4 пораженных детей на 10000 новорожденных. В такой ситуации рождение детей с синдромом Дауна происходит вследствие отказа женщин от обследований, или прерывания беременности при положительном результате тестов (52%), или из-за ложноотрицательных результатов исследований (48%) [13].

Только в 2012 г. в Англии и Уэльсе было выявлено 1259 плодов с трисомией 21, из них 90% были элиминированы. В целом на этих территориях в период 1989–2012 гг. доля прерванных беременностей после установления положительного результата ПГД колебалась от 88% до 94%. Из 18 европейских стран 10 достигли уровня 88% прерывания беременности при выявлении генетической аномалии плода. В Германии эта величина несколько ниже. Только около 68% пациенток, беременных плодом с установленной трисомией 21, вероятнее всего, сделают аборт [19]. Австралия, напротив, рапортует о прерывании 95% патологических беременностей [17]. Подобные тенденции обнаруживаются и в некоторых других странах с развитым здравоохранением и официальным разрешением на аборты. Так, в одной из выборок беременных из Китая 99,1% женщин, несущих плод с трисомией 21, предпочли сделать аборт, к ним присоединились все пациентки, вынашивающие плод с трисомиями по хромосомам 18 и 13 [20].

Как видно, охват населения программой пренатального скрининга при всех усилиях здравоохранения не может достичь 100% ввиду организационных причин. Кроме того, не все женщины готовы прерывать беременность даже в случае установления аномалии у плода. Так, в крупной выборке пациенток из США в среднем частота прерывания беременности при установленной генетической аномалии плода составила 81%. При этом женщины испанского происхождения были менее склонны к прерыванию патологической беременности (69%) [16].

Кроме недоверия медикам и прочих персональных аргументов для этого есть и определенные объективные причины. Например, основанием для отказа может быть поздний срок выявления патологии, когда прерывание беременности более затруднительно, болезненно и

может нести угрозу здоровью и жизни пациентки [19]. Выбор женщины зависит не только от сроков беременности, но и от типа выявленной аномалии плода [11]. В ранее обсуждавшейся выборке из США со средней частотой прерываний 81% доля аборт в случае аномалий аутосом повышалась до 86%, а при аномалиях половых хромосом снижалась до 60%. При этом вероятность прерывания в случае анеуплоидий по половым хромосомам различная и зависит от ожидаемой тяжести течения заболевания в постнатальном периоде. Она колебалась от 40% при установлении кариотипа плода 47,XXX до 65%, если выявляли кариотип 45,X [16]. В одном исследовании из Китая только 33,3% женщин, беременных плодом с кариотипом 47,XXX, решались прекратить беременность [20].

В декабрьском номере за 2020 г. один из старейших и наиболее уважаемых литературных журналов США «The Atlantic» опубликовал статью с тревожным заголовком «Последние дети с синдромом Дауна». В статье автор повествует о евгенике в ее высокотехнологичном и эффективном современном варианте и о сложности родительского выбора «быть или не быть» ребенку с синдромом Дауна в современном обществе. Внимание читателя может привлечь короткая статистическая справка о том, что в 2019 г. в Дании родилось лишь 18 детей с синдромом Дауна. Простые подсчеты, которые может провести каждый, пользуясь статистической информацией из открытых источников, покажут, насколько эффективным может быть внутриутробный искусственный отбор. При численности населения Дании в рассматриваемый период около 5,8 млн. человек и ежегодной рождаемости в 60,5 тыс. человек частота рождения детей с синдромом Дауна составила лишь 3 на 10000 родившихся. Для сравнения, при численности населения США около 335 млн. человек, при ежегодной рождаемости в 4,2 млн человек частота рождения детей с синдромом Дауна составляет более 14 на 10000 родившихся.

Как видно, эффективность искусственной селекции, направленной против генетически аномальных плодов, не может достигнуть 100% даже при высоком уровне развития медицины. Причины этого имеют не только методический, но и социально-этический характер. В обществе в целом и, следовательно, среди беременных женщин нет единого мнения о допустимости произвольных манипуляций человеческой жизнью с момента зачатия. Так, сторонники движения «пролайф - в защиту жизни» настаивают на неприкосновенности эмбриона и запрете или ограничении применения абортов. Некоторые влиятельные институты гражданского общества так или иначе присоединяются к этой позиции. Например «Основы социальной концепции Русской православной церкви», являющиеся официальным документом Русской православной церкви, рассматривают намеренное прерывание

беременности (аборт) как тяжкий грех, приравненный к убийству. При этом, как утверждается в документе, «пренатальная диагностика может считаться нравственно оправданной, если она нацелена на лечение выявленных недугов на возможно ранних стадиях, а также на подготовку родителей к особому попечению о больном ребенке».

На протяжении двух прошедших десятилетий XXI века медицинские учреждения России акушерско-гинекологического профиля в числе прочих программ здравоохранения также активно выполняют пренатальную генетическую диагностику. Ранее действовавший и ныне утративший силу Приказ Минздрава России №457 от 28.12.2000 г. «О совершенствовании пренатальной диагностики и профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей» давал лаконичное определение основной задачи пренатальной диагностики. «Пренатальное (дородовое) обследование направлено на предупреждение и раннее выявление врожденной и наследственной патологии у плода. Основой его проведения является искусственный внутриутробный отбор (элиминация) генетически дефектных плодов».

В соответствии с действующим Приказом Минздрава России №1130н от 20.10.2020 г. «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология», все беременные женщины России подлежат постановке на учет с целью дальнейшей оценки антенатального развития плода. Основные процедуры проводятся в сроке беременности 11–14 недель или позднее, при невыполнении программы обследования в первом триместре. Как устанавливается Приказом, «при наличии пороков развития плода, несовместимых с жизнью, или наличии сочетанных пороков с неблагоприятным прогнозом для жизни и здоровья, при хромосомных аномалиях, пороках развития плода, приводящих к стойкой потере функций организма вследствие тяжести и объема поражения при отсутствии методов эффективного лечения, включающего внутриутробную хирургическую коррекцию, предоставляется информация о возможности искусственного прерывания беременности по медицинским показаниям». При этом окончательное решение о сохранении или прерывании беременности *de jure* принимается самой пациенткой.

Согласно последним данным, в Российской Федерации более 80% женщин, вставших на учет по беременности охвачены ранним пренатальным скринингом на выявление пороков развития и хромосомных аномалий плода. На территориях с большим опытом проведения генетического скрининга и эффективной организацией работы с населением массовым обследованием может быть охвачено более 95% беременных женщин [5]. При этом величина группы высокого риска ХА плода составляет около 2% при определении границ группы риска 1:100 и более [4,

5]. Всем этим женщинам показано проведение инвазивной генетической диагностики для последующего цитогенетического исследования плодного материала. На этом этапе около трети женщин из группы риска обычно отказывается от проведения дальнейших процедур и продолжают вынашивать плод до рождения. Таким образом даже при хорошо отлаженной работе системы здравоохранения пренатальное выявление хромосомных аномалий плода (читай – эффективность скринингового мероприятия) едва превышает 80%. Таким образом, в целом около 20% патологических беременностей проходит сквозь сито внутриутробного искусственного отбора и завершается рождением ребенка с генетическими аномалиями [5].

Причинами сниженной эффективности пренатальной диагностики по сравнению с ожидаемой могут быть инструментальные погрешности и недостаточная квалификация медицинского персонала, особенно при проведении УЗ-исследования. Кроме того, организация массового обследования женщин на местах учета зачастую оставляет желать лучшего. Ретроспективный анализ причин сохранения патологических беременностей в пренатальный период показывает, что в ряде случаев могут не выявляться биохимические и эхографические маркеры аномалий плода при наличии у него хромосомной патологии. В большинстве случаев рождение детей с хромосомными аномалиями связано с неявкой (или несвоевременной явкой) беременной для проведения исследований или сознательным отказом женщины от проведения инвазивной диагностики или прерывания беременности при положительном результате генетического исследования [2, 5].

Сравнительный анализ групп пациенток с высоким риском аномалий плода, согласившихся на инвазивную диагностику и отказавшихся от нее, показал их сходство с точки зрения возраста, места жительства, социального статуса, наличия спонтанных и медицинских аборт в анамнезе, наличия здоровых и больных детей. Очевидно, причины отказа отражают субъективное представление женщин о медицинской процедуре и ожидаемым последствиям для физического здоровья и духовно-психического состояния. Около трети опрошенных боялись осложнений процедуры, а более 20% выражали неготовность принять решение в столь ранний срок. Интересно, что 19% респонденток изъявили намерение продолжать беременность в любом случае, а 13% были уверены, что плод не имеет аномалий, несмотря на проведенные инструментальные исследования и консультации у врача-генетика. Можно предположить, что две последние группы опрошенных в определенном смысле характеризуют степень недоверия женщин медицине и врачам в целом [3].

Как видно, мнение и поведение пациентки является едва ли не решающим при определении исхода патологической беременности и эффективности всей скрининговой программы. Причем данная тенденция наблюдается

как в России, так и за рубежом. Классическая евгеническая программа по своей природе является насильственной и принудительной процедурой, инициированной государством, прежде всего, из экономических соображений. Ее цель может противоречить интересам граждан, попавших в целевую группу. В современных условиях игнорировать частное мнение в вопросах здоровья и благополучия становится невозможным. Эффективность мероприятия будет зависеть от наличия взаимопонимания и согласия между организатором и обследуемыми. В случае с программой массовой пренатальной генетической диагностики состояния плода в большинстве случаев такой консенсус, очевидно, достигим.

Выводы

С момента возникновения евгеники как социальной концепции прошло более полутора веков, но дискуссии о ее необходимости и целесообразности не прекращаются и по сей день. Вместе с тем мы можем обнаружить формальные признаки евгеники в некоторых медицинских процедурах, официально принятых на вооружение современным здравоохранением во многих странах. В России пренатальный скрининг генетических и врожденных пороков развития регламентируется нормативными актами министерства здравоохранения и направлен на выявление и элиминацию плодов с тяжелыми или летальными пороками развития. Основным критерий соответствия пренатального скрининга евгенической процедуре – его направленность на улучшение генетических и физиологических качеств человека, что реализуется благодаря проведению искусственной селекции.

По определению, пренатальный скрининг охватывает обширные группы населения, в идеале – всех беременных женщин. Вместе с тем, как показывает многолетнее изучение мнения целевой группы и поведения беременных женщин, пренатальный скрининг нельзя считать принудительной процедурой, что являлось характерной чертой евгенических программ прошлого. Напротив, абсолютное большинство участниц программы в случае выявления пороков у плода добровольно принимают решение о прекращении беременности. Это свидетельствует о совпадении интересов населения и государства как организатора данной программы. При этом женщина всегда вправе отказаться от участия в процедуре на любом этапе, не рискуя стать заложницей собственного решения. Более того, в настоящее время действуют программы материальной и социальной поддержки семей, имеющих ребенка-инвалида, в том числе с хромосомной патологией.

Вероятно, пренатальный генетический скрининг можно охарактеризовать как пример «либеральной» евгеники, при воплощении которой учитывается мнение граждан, а ее эффективность зависит от готовности населения

к сотрудничеству с органами здравоохранения, представляющими интересы государства. Можно надеяться, что в условиях современного общества принцип соблюдения

интересов личности и в дальнейшем будет основополагающим при реализации любых государственных программ, имеющих евгенический характер.

Источники и литература / Sources and references

1. Волков А. Н., Рытенкова О. И., Бабарыкина Т. А., Лысенко Д. И. Цитогенетическая диагностика хромосомных аномалий при неразвивающейся беременности // Клиническая лабораторная диагностика. 2017. Т. 62. № 9. С. 553–556.
2. Дударева Ю. А., Шипилов А. А. Оценка эффективности пренатальной диагностики у женщин с постнатально диагностированными хромосомными aberrациями у детей // РМЖ. Мать и дитя. 2021. Т. 4. № 1. С. 42–45. <https://doi.org/10.32364/2618-8430-2021-4-1-42-45>
3. Жученко Л. А., Голошубов П. А., Ижевская В. Л. Анализ причин отказов беременных с высоким риском хромосомной патологии у плода от инвазивной пренатальной диагностики // Медицинская генетика. 2017. № 9. С. 10–15.
4. Калашникова Е. А., Глотов А. С., Андреева Е. Н., Барков И. Ю., Бобровник Г. Ю., Дубровина Е. В., Жученко Л. А. Современное значение неинвазивного пренатального исследования внеклеточной ДНК плода в крови матери и перспективы его применения в системе массового скрининга беременных в Российской Федерации // Журнал акушерства и женских болезней. 2021. Т. 70. № 1. С. 19–50. <https://doi.org/10.17816/JOWD56573>.
5. Никифоровский Н. К., Степанькова Е. А., Лукина Н. В., Покусеева В. Н. Роль раннего пренатального комбинированного скрининга в диагностике врожденных аномалий развития у плода в Смоленской области // Смоленский медицинский альманах. 2018. № 4. С. 19–23.
6. Новиков П. В. Ранняя профилактика врожденных и наследственных заболеваний // Медицинская сестра. 2009. №8. С. 20–23.
7. Шавалиев Р. Ф., Яфарова С. Ш., Волгина С. Я. Профилактика редких болезней: современные аспекты и новые вызовы // Российский педиатрический журнал. 2017. Т. 20. № 4. С. 226–232. [http://dx.doi.org/10.18821/1560-9561-2017-20\(4\)-226-232](http://dx.doi.org/10.18821/1560-9561-2017-20(4)-226-232).
8. Aultman J. M. Eugenomics: eugenics and ethics in the 21st century // Genomics, Society and Policy. 2006. Vol. 2. № 2. P. 28–49. <https://doi.org/10.1186/1746-5354-2-2-28>
9. Berglund A., Viuff M. H., Skakkebaek A., Chang S., Stochholm K., Gravholt C. H. Changes in the cohort composition of Turner syndrome and severe non-diagnosis of Klinefelter, 47,XXX and 47,XYY syndrome: a nationwide cohort study // Orphanet Journal of Rare Diseases. 2019. Vol. 14. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0976-2>
10. Goel N., Morris J. K., Tucker D., de Walle H. E. K., Bakker M. K. Trisomy 13 and 18 – prevalence and mortality – a multi-regional population-based analysis // Am J Med Genet. 2019. Vol. 179. № 12. P. 2382–2392. <http://doi.org/10.1002/ajmg.a.61365>
11. Jeon K. Ch., Chen L., Goodson P. Decision to abort after a prenatal diagnosis of sex chromosome abnormality: a systematic review of the literature // Genet Med. 2012. Vol. 14. № 1. P. 27–38. <https://doi.org/10.1038/gim.0b013e31822e57a7>
12. Loeber J. G. European Union should actively stimulate and harmonize neonatal screening initiatives // Int J. Neonatal Screen. 2018. Vol. 4. № 32. <https://doi.org/10.3390/ijns4040032>
13. Miltoft C. B., Wulff C. B., Kjærgaard S., Ekelund C. K., Tabor A. Parental decisions about prenatal screening and diagnosis among infants with trisomy 21 in a national cohort with high uptake of combined first-trimester screening // Fetal Diagn Ther. 2017. Vol. 41. № 3. P. 209–214. <https://doi.org/10.1159/000448093>
14. Nicolaides K. H. Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks // Prenat Diagn. 2011. Vol. 31. P. 7–15. <https://doi.org/10.1002/pd.2637>
15. Rubeis G., Steger F. A burden from birth? Non-invasive prenatal testing and the stigmatization of people with disabilities // Bioethics. 2019. Vol. 33. P. 91–97. <https://doi.org/10.1111/bioe.12520>
16. Shaffer B. L., Caughey A. B., Norton M.E. Variation in the decision to terminate pregnancy in the setting of fetal aneuploidy // Prenat Diagn. 2006. Vol. 26. P. 667–671. <https://doi.org/10.1002/pd.1462>
17. Thomas G. M., Rothman B.K. Keeping the backdoor to eugenics ajar?: Disability and the future of prenatal screening // American Medical Association Journal of Ethics. 2016. Vol. 18. № 4. P. 406–415. <https://doi.org/10.1001/journalofethics.2016.18.4.stas1-1604>
18. Veit W., Anomaly J., Agar N., Singer P., Fleischman D. S., Minerva F. Can «eugenics» be defended? // Monash Bioeth Rev. 2021. Vol. 39. № 1. P. 60–67. <https://doi.org/10.1007/s40592-021-00129-1>
19. Weichert A., Braun T., Deutinger C., Henrich W., Kalache K.D., Neymeyer J. Prenatal decision-making in the second and third trimester in trisomy 21-affected pregnancies // J Perinat Med. 2017. Vol. 45. № 2. P. 205–211. <https://doi.org/10.1515/jpm-2016-0108>
20. Wu X., Li Y., Xie X., Su L., Cai M., Lin N., Du S., Xu L., Huang H. Clinical review of noninvasive prenatal testing: Experience from 551 pregnancies with noninvasive prenatal testing-positive results in a tertiary referral center // J Mol Diagn. 2020. Vol. 22: 1469e1475. <https://doi.org/10.1016/j.jmoldx.2020.09.008>

Информация об авторе:

Волков Алексей Николаевич, к.б.н., доцент кафедры биологии с основами генетики и паразитологии Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Кемеровский государственный медицинский университет» Минздрава России (ФГБОУ ВО КемГМУ), г. Кемерово, Россия. E-mail: volkov_alex@rambler.ru. ORCID: 0000-0003-1169-715X.

Вклад в статью: текст в полном объеме написан автором

Author information:

Volkov Alexey Nikolaevich, candidate of biological sciences, associate professor, Department of Biology, Genetics and Parasitology, Kemerovo State Medical University, Kemerovo, Russia. E-mail: volkov_alex@rambler.ru. ORCID: 0000-0003-1169-715X.

Contribution to the article: the text in full is written by the author