

**Резолюция экспертов в области медицинской генетики, членов
Российского общества медицинских генетиков
по итогам круглого стола на тему «Определение четких критериев
отбора заболеваний для скрининга носительства в Российской
Федерации и критериев для определения круга лиц высокого риска, для
которых такое тестирование показано»**

город Санкт-Петербург

23 июня 2023 года

На базе Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта» 23 июня 2023 г был проведен круглый стол на тему «Определение критериев отбора заболеваний для скрининга носительства в Российской Федерации и определения круга лиц, которым такое тестирование показано» (далее – круглый стол, мероприятие) с участием экспертов Общероссийских общественных организаций: Российского общества медицинских генетиков, Российского общества акушеров-гинекологов, Российской Ассоциации Репродукции Человека, иных некоммерческих организаций в сфере защиты прав пациентов, экспертов в области медицинской генетики и биомедицины, психологии, юриспруденции, представителей государственных и частных генетических лабораторий.

Были рассмотрены основные этико-правовые вопросы скрининга носительства генетических вариантов, ответственных за развитие наследственных заболеваний (далее - скрининг носительства), в том числе на преемном этапе, учтены результаты изучения клинко-генетической гетерогенности и распространённости наследственных заболеваний в различных популяциях России, проанализированы зарубежные программы скрининга носительства моногенных болезней, учтена сложившаяся медицинская практика по преемному тестированию и профилактике наследственной патологии.

Участники Круглого стола постановили:

1. Под скринингом носительства следует понимать комплекс мероприятий, направленных на предоставление обследуемым гражданам информации о наличии у них генетических вариантов, несущих потенциальный риск развития наследственных заболеваний у потомства.
2. Результат скрининга носительства может быть использован для осуществления информированного репродуктивного выбора гражданина, направленного на снижение риска рождения детей с наследственными заболеваниями.

3. Скрининг носительства может быть рекомендован:
- 1) гражданам, планирующим рождение ребенка естественным путем или с использованием программ вспомогательных репродуктивных технологий (далее – ВРТ) (мужчинам и женщинам, как состоящим, так и не состоящим в браке, одинокой женщине, далее - потенциальные родители; далее - группа популяционного риска),
 - 2) донорам репродуктивного материала,
 - 3) потенциальным родителям, имеющим детей с установленным наследственным заболеванием или репродуктивные потери с установленной генетической причиной; потенциальным родителям, родственниками 1-2 степени родства которых являются лица с установленным наследственным заболеванием; потенциальным родителям, среди которых хотя бы один является установленным носителем наследственного заболевания (далее - группа высокого риска).
- Скрининг носительства выполняется по желанию гражданина.
4. Скрининг носительства включает в себя дотестовое информирование, обязательное информированное добровольное согласие на тестирование, лабораторное генетическое исследование и послетестовое медико-генетическое консультирование при выявлении у потенциальных родителей высокого риска рождения детей с наследственными заболеваниями.
 5. У лиц с выявленным по итогам скрининга носительства высоким риском рождения детей с наследственными заболеваниями информированный репродуктивный выбор может включать, в частности: принятие рисков возможного рождения ребенка с наследственным заболеванием, естественную беременность с пренатальной диагностикой, беременность с применением методов ВРТ (в том числе, с применением преимплантационного генетического тестирования (далее – ПГТ) для полученных эмбрионов), сопровождающуюся пренатальной диагностикой, использование донорского биоматериала, отказ от беременности, усыновление/удочерение ребенка.
 6. Целесообразно разработать и включить в подготовку врачей (в первую очередь, врачей-акушеров-гинекологов, врачей-генетиков) образовательные программы, дисциплины или модули, охватывающие проблематику скрининга носительства.
 7. 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, должны стать основой для оценки практической значимости данного вида генетического обследования.

8. Скрининг носительства в группе популяционного риска проводят на добровольной основе в рамках формирования концепции ответственного родительства за счет средств граждан и/или юридических лиц.
 - 8.1 В скрининг носительства могут быть включены обязательные и дополнительные заболевания.
 - 8.2 Скрининг на обязательные заболевания проводят во всех субъектах РФ, во всех федеральных территориях и для всех этнических групп.
 - 8.3 Скрининг на дополнительные заболевания проводят с учетом этнической принадлежности и региональных особенностей.
 - 8.4 Критерии для включения заболеваний в основной и дополнительный списки определяются экспертами профессиональных сообществ с учетом частоты носительства, тяжести заболевания и т.д.
9. Скрининг носительства для доноров репродуктивного материала должен быть обязательным.
 - 9.1 Скрининг носительства в данной группе проводят за счет средств граждан, желающих воспользоваться репродуктивными материалами, и/или юридических лиц, предоставляющих такие материалы.
 - 9.2 В скрининг носительства включают заболевания в соответствии с критериями, установленными в п. 8.2-8.3 настоящей резолюции.
10. Необходимо разработать нормативные документы, позволяющие включить скрининг носительства в группе высокого риска в перечень медицинских услуг и финансировать его в рамках программы обязательного медицинского страхования.
 - 10.1. Скрининг носительства в группе высокого риска должен обязательно включать тестирование заболевания, носительство которого (или болезнь) была установлена ранее.
 - 10.2. Скрининг на иные заболевания может быть рекомендован данной группе риска только в рамках формирования концепции ответственного родительства в соответствии с критериями, установленными в п. 8.2-8.3 настоящей резолюции
11. Следует предусмотреть обеспечение за счет средств программ оказания высокотехнологической медицинской помощи или программ обязательного медицинского страхования проведение пренатальной диагностики, проведение процедур ВРТ с ПГТ эмбрионов, пренатальной диагностикой при наступлении

беременности супругам с установленным в результате скрининга носительства высоким риском рождения ребенка с наследственным заболеванием.

12. Уточнения, дополнения и развитие данных рекомендаций должно быть закреплено за профессиональным медицинским сообществом в области медицинской генетики человека, репродукции и молекулярной медицины.