

Серова О.А.*

*Балтийский федеральный университет
им. И. Канта
г. Калининград, Россия*

Serova O.A.*

*Immanuel Kant Baltic Federal University
Kaliningrad, Russia*

Генетические заболевания: защита интересов матери и ребенка

Genetic diseases: protection of interests of mother and child

Choroby genetyczne: ochrona interesów matki i dziecka

Аннотация

Современные медицинские технологии позволяют выхаживать детей с серьезными нарушениями здоровья. Однако медицинское и социальное сопровождение детей, страдающих редкими генетическими заболеваниями, имеет много недостатков. Изменение законодательства, определяющего условия получения инвалидности, ограничивают право ребенка, имеющего наследственные заболевания на оказание помощи. В статье рассматриваются вопросы комплексного подхода к защите прав и законных интересов больных детей, развитие региональных центров по диагностике и лечению редких заболеваний.

Ключевые слова:

наследственные, генетические, редкие заболевания; права ребенка-инвалида; социальная поддержка.

Abstract

Modern medical technologies provide care for children with severe disabilities; however, medical and social support of children suffering from rare genetic diseases has many disadvantages. The change in legislation defining the conditions for obtaining the disability status limits the right of a child with a hereditary disease for assistance. The article deals with the questions of an integrated approach to the protection of the rights and legitimate interests of sick children as well as the development of regional centers for the diagnosis and treatment of rare diseases.

Keywords

hereditary, genetic, rare diseases; the rights of the disabled child; social support.

* Доктор юридических наук, профессор заведующая кафедрой гражданского права и процесса Балтийского федерального университета им. И. Канта г. Калининград, Россия; Doctor of Law, Head of the Department of Civil Law and Procedure Immanuel Kant Baltic Federal University, e-mail: OlgSerova@kantiana.ru, Kaliningrad, Russia.

Streszczenie

Nowoczesne technologie medyczne pozwalają otaczać opieką dzieci z poważnymi problemami zdrowotnymi. Jednak medyczna i społeczna opieka nad dziećmi dotkniętymi rzadkimi chorobami genetycznymi ma wiele wad. Zmiana prawa określającego warunki uzyskania orzeczenia o niepełnosprawności ogranicza prawo i możliwość pomocy dla dziecka mającego choroby dziedziczne. W artykule omówiono zagadnienia zintegrowanego podejścia do ochrony praw i uzasadnionych interesów chorych dzieci, rozwój regionalnych ośrodków diagnostyki i leczenia chorób rzadkich.

Słowa kluczowe

choroby dziedziczne, prawa dziecka, pomoc medyczna dla dzieci z chorobami genetycznymi, prawo człowieka do godnego życia.

Введение

Развитие современных медицинских технологий позволяет сохранить жизнь ребенку, страдающему тяжелыми формами наследственных, генетических заболеваний. Ранее подобные дети не выживали.

Однако рождение ребенка с серьезными патологиями в развитии связано с рядом проблем этического, социального и правового характера. Современное государство не готово обеспечить полноценное развитие детей, страдающих редкими, неизлечимыми заболеваниями, в связи с существенными затратами не только на закупку лекарственных средств, но и в связи с потребностью проведения серьезных научных исследований, положительный эффект от которых не принесет значимой коммерческой выгоды.

Существующая система социального обеспечения и медицинской помощи детям, страдающим редкими генетическими заболеваниями, на обеспечивает, на наш взгляд, соблюдение базового права человека на достойную жизнь. Права и интересы матери и ребенка в данном случае связаны с существенными финансовыми затратами, проведением научных исследований, разработке новых препаратов, ориентированных на небольшую по численности группу населения.

1. Цели законодательного регулирования лечения детей с генетическими заболеваниями

Российское законодательство дает понятие здоровья как состояние физического, психического и социального благополучия человека, при котором отсутствуют заболевания, а также расстройства функций органов и систем организма¹.

¹ Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации: федеральный закон от 21.11.2011. №323-ФЗ (в ред. от 13.07.2015) // Собрание законодательства Российской Федерации. 2011. №48. Ст. 6724.

Особенностью детей, родившихся с генетическими заболеваниями, является изначальное отсутствие такого состояния организма, которое характеризуется как «здоровье». Соответственно, весь комплекс мероприятий, который законодатель считает необходимым по поддержанию и (или) восстановлению здоровья в отношении этой категории пациентов фактически неприменим. Дети, рожденные с генетическими нарушениями развития, обречены на постоянное лечение или проведение медицинских процедур, поддерживающих жизнь, но не способных повлиять на развитие болезни.

У людей с обычным состоянием здоровья процесс лечения связан с использованием и применением системы мер медицинского вмешательства и лечения, направленных на устранение причин заболевания. Все применяемые препараты и медицинские манипуляции, реабилитационные мероприятия направлены на максимальное восстановление здоровья и всех ранее поврежденных функций организма. Что же касается детей, рождающихся с генетическими заболеваниями, аномалиями развития тех или иных органов, то для них процесс лечения связан не с восстановлением здоровья, а с облегчением проявлений заболевания или общего состояния пациента. Основной целью в этом случае является уменьшение неблагоприятных последствий проявления заболевания, купирование болевого синдрома, проведения реабилитационных мероприятий, связанных с общим укреплением организма, улучшением общего состояния больного, но не излечением как таковым. Соответственно, экономическая составляющая мероприятий по охране здоровья населения, направленная на восстановление и поддержание работоспособности населения, в данном случае не может быть применима.

Увеличение числа детей, рождающихся с различными формами наследственных и врожденных заболеваний, потребовало применения комплексных мер по выявлению подобных патологий еще на стадии беременности женщин.

Обнаружение генетического заболевания у плода является обстоятельством для искусственного пребывания беременности. С одной стороны, развитие медицины позволяет выносить и сохранить жизнь многим детям, имеющим изначально существенные аномалии развития. С другой стороны, диагностика плода позволяет с достаточно высокой степенью точности определить степень поражения органов и (или) систем организма, нарушение его функций. Полученная информация необходима и родителям будущего ребенка, прежде всего, матери, и врачам, для решения вопроса о сохранении беременности. Таким образом, создаваемая система ранней диагностики генетических заболеваний направлена на предупреждения рождения детей

с тяжелыми, не поддающимися лечению, формами наследственных и врожденных болезней² и принятия решения об искусственном прерывании беременности.

Отказ будущей матери является основанием для превентивного решения вопроса о медицинской помощи ребенку. Ранний этап принятия решения об оказании такой помощи связан с высокой стоимостью комплекса медицинских мер, необходимых для оказания помощи детям, родившимся с генетическими аномалиями, невозможностью оказания медицинской помощи в ряде регионов России, где отсутствует необходимое медицинское оборудование и квалифицированный персонал клиник³.

Обследование проходит на нескольких уровнях. На первом этапе проводятся массовые обследования всех беременных женщин путем обязательного трехкратного скринингового ультразвукового исследования. На втором уровне осуществляется диагностика конкретных форм поражения плода, оценке тяжести болезни и прогнозу состояния здоровья ребенка, а также решение вопросов о прерывании беременности в случаях тяжелого, не поддающегося лечению, заболевания у плода. При подтверждении наличия у плода врожденного порока развития, хромосомной или другой наследственной болезни дальнейшая тактика ведения беременности определяется консультативно с приглашением на консилиум специалистов различного профиля. Если женщина соглашается прервать беременность, после проведения операции супружеской паре рекомендуется провести повторное генетическое консультирование, где даются рекомендации по планированию последующей беременности. Если требуется проведение сложных генетических исследований у плода, то с согласия беременной женщины ей выдается направление в один из федеральных центров медико-генетической службы⁴.

Описанная нами система, в принципе, позволяет на достаточно раннем этапе беременности выявить существенные нарушения здоровья у плода. Однако необходимо отметить, что искусственное прерывание беременности осуществляется исключительно с согласия самой женщины. Она может такого согласия не дать. Кроме того, далеко не все случаи аномалий развития плода определяются во время беременности.

² Инструкция по организации проведения пренатального обследования беременных женщин с целью выявления врожденной и наследственной патологии у плода, утв. Приказом Минздрава России от 28.12.2000 г. №457.

³ Практически все эксперты отмечают, что нерешенными проблемами остаются трудности в получении доступа к специализированному лечению, лекарственному обеспечению, неравномерное распределение помощи по регионам. См.: Косякова Н.В., Гаврилина Н.И. Орфаные заболевания – история вопроса и современный взгляд на проблему // Современные проблемы науки и образования. 2015. №2-2. С.471.

⁴ Инструкция по проведению инвазивной диагностики плода и генетического исследования биоптатов клеток, утв. Приказом Минздрава России от 28.12.2000 №457.

Рождение ребенка, страдающего генетическими заболеваниями, и в частности, орфанными, то есть относящимся к редким, связано со второй целью принимаемых законодательных актов. Эта цель состоит в медицинском и лекарственном обеспечении жизни детей, поддержке семьи. Как показывает практика, достижение указанных целей связано с серьезными проблемами экономического и организационного порядка. Существующая система социального обеспечения в России рассматривает детей с подобными нарушениями здоровья в качестве нетипичного социального риска⁵, для минимизации последствий которого необходима разработка иных механизмов поддержки.

2. Проблемы реализации правовых гарантий на получение медицинской помощи детям с генетическими заболеваниями

Родители, воспитывающие детей с тяжелыми заболеваниями, вне зависимости от причин их возникновения, стаскиваются с серьезными трудностями и проблемами.

Как правило, дети, страдающие тяжелыми заболеваниями, признаются инвалидами. Условиями для признания гражданина инвалидом являются нарушение здоровья со стойким расстройством функций организма; ограничение жизнедеятельности и необходимость в мерах социальной защиты, включая реабилитацию и абилитацию⁶. Наличие одного из перечисленных указаний не является достаточным основанием для получения категории «ребенок-инвалид». Однако не все дети, страдающие редкими генетическими заболеваниями, получают инвалидность. В некоторых случаях аномалия развития может существовать, быть диагностируема, вызывать негативные изменения в организме, но при этом не вызывать для ребенка серьезных последствий в самочувствии. Наличие неблагоприятного прогноза течения заболевания, необходимость постоянного мониторинга состояния здоровья таких детей и потребность в мерах социальной защиты не являются однозначным основанием для получения статуса инвалида, так как заболевание не связано с ограничением жизнедеятельности ребенка. При этом достаточно часто существуют обоснованные опасения врачей, что развитие заболевания по мере взросления приведет к таким ограничениям. Соответственно, необходимо определение не только возможного течения заболевания, но и выработка превентивных мер по обучению ребенка, приобретению профессии и пр. Основной проблемой

⁵ Истомина Е.А. Нетипичные социальные риски в праве социального обеспечения // Вестник Южно-Уральского государственного университета. Серия: Право. 2016. Т. 17. №3. С. 79.

⁶ О порядке и условиях признания лица инвалидом: постановление Правительства РФ от 20.02.2006 г. №95 (ред. от 06.08.2015) // Собрание законодательства РФ. 2006. №9. Ст. 1018.

в подобных случаях становится отсутствие комплексного диагностического исследования состояния развития генетического заболевания, которое дало бы возможность определить те или иные варианты развития болезни по мере взросления, необходимость оперативного вмешательства врачей при резком ухудшении здоровья. Возлагаемые надежды на поликлиническое сопровождение таких детей неоправданны. Врачи общей практики не в состоянии диагностировать многие заболевания, определить степень поражения организма. Даже при наличии диагноза, учитывая неравномерность распределения специализированных медицинских центров на территории России, в отсутствие финансовой поддержки проведение мониторинга течения заболевания достаточно затруднительно.

Дети, страдающие тяжелыми заболеваниями, вне зависимости от наличия у них статуса «ребенок-инвалид», имеют право на получение квоты для лечения в федеральных медицинских центрах. Однако сложная система получения квот на лечение в таких центрах, отсутствие эффективной финансовой поддержки со стороны государства при направлении детей в такие центры создают существенные препятствия в доступности подобной помощи. Даже при получении квоты, родители, не обладающие достаточным доходом, испытывают существенные финансовые затруднения. Не все медицинские центры обеспечены надлежащими условиями для госпитализации ребенка и родителя.

Учитывая территорию России, подобные центры должны быть регионально-го значения. Но на сегодняшний день можно сделать вывод о том, что получение эффективной медицинской помощи (сопровождения) вдали от крупных центров (Москвы, Санкт-Петербурга и пр.) практически невозможно обеспечить⁷. Организация подобных центров связана не только с финансированием их деятельности, выделением зданий, закупкой необходимого оборудования. Основной задачей является расширение числа специалистов, готовых работать с такими детьми. Естественно, что редкость заболевания в том или ином регионе приводит к отсутствию у врачей необходимых навыков. В этой связи концентрация медицинской помощи по редким заболеваниям в федеральных центрах выглядит оправданной. Но существующее финансовое и организационное обеспечение затрудняет доступ к получению этой помощи.

Одной из серьезнейших проблем с обеспечением прав больных детей и их родителей является наличие сложной и неэффективной системы лекарственного обеспечения. В случае с орфанными заболеваниями стоимость лечения превышает

⁷ Об организации Реферанс-центра врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний: приказ Департамента здравоохранения г. Москвы от 02.06.2015 №461

реальные финансовые возможности среднестатистической российской семьи, а нередко и возможности регионального финансирования. Увеличения числа детей, страдающих подобными заболеваниями, вызывает негативную реакцию в обществе, требующей не только правового решения, но, прежде всего, изменения мировоззрения значительной части населения⁸. Затраты на одного такого больного сопоставимы с лекарственным обеспечением десятков, а иногда и сотни пациентов с иными заболеваниями.

Не менее сложными являются проблемы выявления связи заболевания у ребенка с воздействием техногенных факторов в отношении родителей. В качестве примера можно привести судебный спор, по результатам которого заявителям было отказано в иске об обязанности обеспечить выписку рецептов на получение лекарственных изделий медицинского назначения. Основанием отказа стало отсутствие доказательств наличия у несовершеннолетних лиц заболеваний вследствие чернобыльской катастрофы или обусловленными генетическими последствиями радиоактивного облучения отца⁹. Однако не только катастрофа Чернобыльской АЭС является фактором возможного генетического заболеваниями у ребенка. Есть проблема увеличения заболеваемости злокачественными опухолями щитовидной железы как последствия для населения, подвергшегося облучению в результате деятельности Производственного объединения «МАЯК» в Челябинской области¹⁰. Не случайно эксперты отмечают возросшую актуальность «вопросов отдаленных последствий и исходов радиационного воздействия»¹¹. Решение обозначенной проблемы может быть только комплексным, основанным на проведение медицинских исследований, развитии диагностики и создания системы социальных гарантий для ребенка и матери, пострадавших от подобного воздействия опосредованного, через связь с иными родственниками.

Определение причины генетического заболевания у ребенка не может являться исключительно медицинской проблемой. Это и важная этическая проблема, решение которой может оказать благоприятное воздействие на медико-социальное сопровождение семей с детьми, имеющими серьезные отклонения в развитии и здоровье. «Освобождение» матери от нравственных мучений после рождения

⁸ Попова О.В., Лапин Ю.Е. Правовые механизмы защиты прав больных с офранными заболеваниями. Справедливо ли тратить деньги всех граждан на дорогостоящее лечение небольшой группы пациентов? Значимость этических аспектов при решении проблем доступности медицинской помощи больным с редкими заболеваниями // Правовые вопросы здравоохранения. 2014. №11. С. 100-111.

⁹ Кассационное определение Верховного суда Республики Алтай от 19.10.2011 по делу №33-819.

¹⁰ <http://www.atomeco.org/mediafiles/u/files/2015/Materials/Romanov.pdf> (дата обращения: 28.03.2016).

¹¹ Романов С.А., Кошурникова Н.А., Тельнов В.И., Медико-биологические аспекты радиационной безопасности персонала ПО «Маяк» // http://www.minecol74.ru/files/media/almanahi/almanah-60let/people/romanov_koshurnikova_telnov.pdf (дата обращения: 27.03.2016).

больного ребенка позволяет высвободить ей необходимые ресурсы собственного психического здоровья на реабилитацию больного ребенка.

Современные методы диагностики редких болезней (молекулярно-генетические, биохимические, гистохимические и др.) не включены в перечни медицинских услуг, оказываемых по системе обязательного медицинского страхования (ОМС). Это обстоятельство и определяет наличие проблем лекарственного обеспечения и доступности медицинской помощи больным в разных регионах Российской Федерации. Необходимо определить ответственность федерального сегмента бюджета по обеспечению больных с редкими заболеваниями, поскольку не все регионы могут осуществлять закупку всех необходимых препаратов и лечебного питания для пациентов¹². Однако в последнее время можно отметить повышение активности медиков, общественных организаций в решении обозначенных проблем. Эксперты указывают на необходимость детальной регламентации нормативно-правового регулирования оказания медицинской помощи больным с редкими заболеваниями, в том числе путем включения критериев редких заболеваний в Перечень «жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности» и порядок его пересмотра и дополнения. Однако необходимое правовое регулирование не может осуществляться без комплексного развития соответствующей проблемы в медицине и фармацевтической промышленности¹³. Это касается и подготовки специалистов, совершенствования программ повышения квалификации по диагностике и лечению редких заболеваний, развитие соответствующей практике в регионах, более активного взаимодействия федеральных центров с клиниками, расположенными в отдаленных регионах России.

Выводы

Рождение больного ребенка всегда является стрессовым фактором для матери. Рождение ребенка с неизлечимой болезнью, тяжелыми нарушениями функций организма является колоссальным испытанием. Задачей общества и государства становится создание необходимых условий для лечения и развития таких детей, включения их в социум, устранение всех социально-экономических препятствий

¹² Круглый стол «Система оказания медицинской помощи и социальной поддержки детям и подросткам с редкими заболеваниями в Москве», 24.07.2015 // mdgkb.pro (дата обращения: 18.11.2015).

¹³ Проблемы лекарственного обеспечения во многом обусловлены отсутствием эффективных препаратов, незаинтересованностью научных центров в разработке способов лечения заболеваний, встречающихся у незначительного числа пациентов.

их достойной жизни. Иной подход, приводящий к фактической изоляции больного ребенка и его матери, необходимости поиска финансовых средств благотворительных организаций для получения лекарственных препаратов, превращает все провозглашаемые идеи о правах человека в декларацию.

Необходимо на законодательном уровне закрепить положение о том, что полноценное социальное обеспечение детей с генетическими заболеваниями является базовым конституционным правом. Государство обязано обеспечить право на жизнь и право на наивысший уровень здоровья и благополучия таких детей. Данные обязательства могут включать в себя и необходимость установления сотрудничества с международными центрами по совместной разработке и выпуску лекарственных препаратов, проведению научных исследований.

Библиографический список

- Инструкция по организации проведения пренатального обследования беременных женщин с целью выявления врожденной и наследственной патологии у плода, утв. Приказом Минздрава России от 28.12.2000 г. №457 // СПС «КонсультантПлюс».
- Истомина Е.А. Нетипичные социальные риски в праве социального обеспечения // Вестник Южно-Уральского государственного университета. Серия: Право. 2016. Т. 17. №3. С. 76-82.
- Кассационное определение Верховного суда Республики Алтай от 19.10.2011 по делу №33-819 // СПС «КонсультантПлюс».
- Косякова Н.В., Гаврилина Н.И. Орфанные заболевания – история вопроса и современный взгляд на проблему // Современные проблемы науки и образования. 2015. №2-2. С.471.
- Об организации Реферанс-центра врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний: приказ Департамента здравоохранения г. Москвы от 02.06.2015 №461 // СПС «КонсультантПлюс».
- О порядке и условиях признания лица инвалидом: постановление Правительства РФ от 20.02.2006 г. №95 (ред. от 06.08.2015) // Собрание законодательства РФ. 2006. №9. Ст. 1018.
- Попова О.В., Лапин Ю.Е. Правовые механизмы защиты прав больных с орфанными заболеваниями. Справедливо ли тратить деньги всех граждан на дорогостоящее лечение небольшой группы пациентов? Значимость этических аспектов при решении проблем доступности медицинской помощи больным с редкими заболеваниями // Правовые вопросы здравоохранения. 2014. №11. С. 100-111.
- Романов С.А., Кошурникова Н.А., Тельнов В.И. Медико-биологические аспекты радиационной безопасности персонала ПО «Маяк» // http://www.mineco174.ru/files/media/almanahi/almanah-60let/people/romanov_koshurnikova_telnov.pdf (дата обращения: 27.03.2016).

