

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ НАУКИ  
ФЕДЕРАЛЬНЫЙ НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ СОЦИОЛОГИЧЕСКИЙ ЦЕНТР  
РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК  
СОЦИОЛОГИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ РАН – ФИЛИАЛ ФНИСЦ РАН

УДК 316  
№ 124081300039-3

УТВЕРЖДАЮ  
Директор  
СИ РАН – филиала ФНИСЦ РАН,  
канд. социол. наук

\_\_\_\_\_ Р.Г. Браславский  
«13» августа 2024 г.

ОТЧЕТ  
О НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКОЙ РАБОТЕ

РАЗРАБОТКА РЕКОМЕНДАЦИЙ ПО ИТОГАМ ИССЛЕДОВАНИЯ  
ИНФОРМИРОВАННОСТИ И ГОТОВНОСТИ УЧАСТИЯ НАСЕЛЕНИЯ В ПРОГРАММЕ  
ПРЕКОНЦЕПЦИОННОГО СКРИНИНГА

Работа выполнена в рамках Договора № 1 от 15.07.2024 на выполнение научно-исследовательской работы между Благотворительным фондом «Острова» и ФНИСЦ РАН в лице СИ РАН – филиала ФНИСЦ РАН

Руководитель темы  
Ст. науч. сотр., канд. социол. наук \_\_\_\_\_ 13.08.2024 Е.С. Богомягкова  
подпись, дата

Председатель правления  
Благотворительного фонда «Острова» \_\_\_\_\_ 13.08.2024 М.Л. Бенсман  
подпись, дата

Санкт-Петербург 2024

## РЕФЕРАТ

Отчет 20 с., 1 рис., 18 источн., 1 прил.

ПРЕКОНЦЕПЦИОННЫЙ СКРИНИНГ, ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, РЕПРОДУКТИВНОЕ ПОВЕДЕНИЕ, СОЦИОЛОГИЯ ЗДОРОВЬЯ, НАСЛЕДСТВЕННО ОТЯГОЩЕННЫЕ СЕМЬИ, ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ, ПРОФИЛАКТИЧЕСКАЯ И ПРЕДИКТИВНАЯ МЕДИЦИНА, РЕКОМЕНДАЦИИ.

Цель – разработка на основе результатов комплексного социологического исследования «Выявление информированности и готовности участия населения в программе преконцепционного скрининга» (проект № 123081700051-2) рекомендаций для профессиональных экспертных сообществ, благотворительных организаций, в органы законодательной и исполнительной власти с возможными предложениями по подготовке и реализации программ популяризации преконцепционного скрининга.

Результаты реализации проекта:

- 1) проведение 10 интервью с клиентами проекта – членами наследственно отягощенных семей, и транскрибирование полученных аудиозаписей;
- 2) формулирование кратких итогов комплексного социологического исследования;
- 3) разработка рекомендаций по итогам анализа результатов комплексного социологического исследования.

## СОДЕРЖАНИЕ

Введение.....	4
Информированность о специфике генетических заболеваний.....	6
Информированность о возможностях прееонцепционного скрининга.....	7
Вовлечение в прееонцепционный скрининг.....	8
Знание о скрытом носительстве генетических мутаций.....	10
Использование знания о скрытом носительстве для «профилактики» рождения детей с наследственной патологией.....	11
Рекомендации по итогам комплексного социологического исследования.....	12
Список использованных источников.....	17
Приложение.....	19

## ВВЕДЕНИЕ

В 2023–2024 гг. было реализовано комплексное социологическое исследование с использованием следующих методов сбора и анализа данных:

- 1) Интервью с клиентами Фонда «Острова», N=29.
- 2) Интервью с клиентами проекта, N=22.
- 3) Интервью с экспертами, N= 11.
- 4) Онлайн-опроса жителей России репродуктивного возраста 18–50 лет, N= 1653, выборка квотная по полу, возрасту, региону.

В ходе проекта была разработана модель принятия решений о вовлечении в преконцепционный скрининг и предупреждении рождения детей с наследственной патологией (см. рис.1).

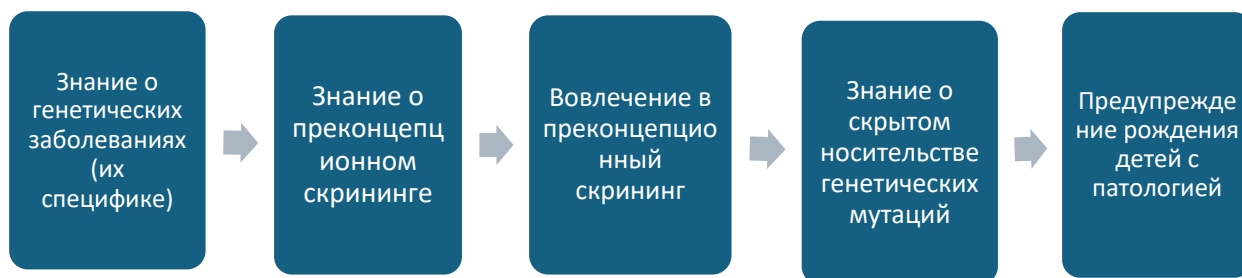


Рисунок 1. Модель принятия решения о вовлечении в преконцепционный скрининг и предупреждении рождения детей с наследственной патологией

Принятие решений на каждом этапе детерминируется разными причинами, а переход между этапами возможен, но не обязателен. Например, знание информации не обязательно предполагает действие, направленное на ее использование. Кроме того, эти действия могут быть различны. Можно вести речь о следующих аспектах вовлечения россиян в программы преконцепционного скрининга:

- 1) информированность о специфике генетических заболеваний (в т.ч. способах их наследования);
- 2) информированность о возможностях преконцепционного скрининга;
- 3) вовлечение в преконцепционный скрининг;
- 4) знание о скрытом носительстве генетических мутаций;
- 5) использование знания о скрытом носительстве генетических мутаций для предупреждения рождения детей с наследственной патологией.

Цель популяризации программ преконцепционного скрининга состоит в том, чтобы как можно больше людей знали о своем генетическом статусе – (не)носителем мутаций – и проходили для этих целей тестирование. Мы предполагаем, что:

1) Те, кто осведомлен о возможностях генетического тестирования на этапе планирования беременности, с большей вероятностью будут готовы пройти его, по сравнению с теми, кто не осведомлен.

2) Те, кто знают о своем носительстве, будут учитывать эту информацию при планировании беременности с целью предупреждения передачи наследственных заболеваний.

Применение комбинированной стратегии исследования (mix methods research) позволило на основе результатов онлайн-опроса жителей России и интервью с членами семей, задетых заболеванием, формулировать выводы о потенциальной готовности представителей различных социальных групп проходить преконцепционный скрининг, а также факторах, детерминирующих эту готовность.

## **Информированность о специфике генетических заболеваний**

1. На сегодняшний день жители России недостаточно информированы о специфике генетических, в особенности, моногенных заболеваний. В ответ на просьбу назвать наследственные заболевания, которые знают респонденты, лидирующие позиции по частоте упоминаний занимают сахарный диабет (20,9%) и онкологические заболевания (13,3%). Муковисцидоз был назван только 2,4% респондентов, фенилкетонурия – 0,9%, СМА – 0,5%, галактоземия – 0,2%.

2. Россияне недостаточно осведомлены о способах передачи наследственных заболеваний. В числе наиболее популярных ответов – от родителей к детям (69,9%) и через поколение (59,7%). Лишь около трети опрошенных отметили, что генетические заболевания могут передаваться от любых членов расширенной семьи (33,7%) или могут возникнуть у человека впервые (29,8%). Результаты онлайн-опроса подтверждаются и данными интервью с членами семей, задетых наследственным заболеванием. Рождение ребенка с заболеванием, как правило, оказывается *«громом среди ясного неба»*, поскольку о таких болезнях информанты ранее не слышали и не подозревали о наличии генетических рисков в своих семьях. Во-первых, информирование о рисках наследственных заболеваний на этапе планирования беременности в женских консультациях сегодня отсутствует. Во-вторых, даже после рождения ребенка с заболеванием нередко родителям/родственникам приходится самостоятельно искать информацию, анализировать ее, принимать те или иные медицинские решения, т.е. становиться активными пациентами. В целом, результаты исследования позволяют говорить о низком уровне генетического консультирования в нашей стране, особенно в регионах.

3. Незнание принципов наследования генетических, в том числе моногенных, заболеваний проявляется и в том, что родственники пациентов крайне редко вовлекаются в генетическое тестирование даже после постановки диагноза. В условиях стигматизации и самостигматизации пациентов с генетическими заболеваниями диагноз – это не то, что принято обсуждать даже с ближайшими родственниками. Результаты интервью с участниками проекта демонстрируют, что не всегда даже носители заболеваний точно знают риски передачи своего заболевания. Таким образом, факт наличия заболевания в (расширенной) семье автоматически не приводит к информированности и заинтересованности родственников.

4. На основе результатов исследования можно заключить, что наиболее осведомленными о специфике наследственных заболеваний или заинтересованными в такого рода информации оказываются: 1) пациенты и их партнеры в ситуации планирования беременности; 2) родители пациентов, но в этом случае интерес к

информации зависит от актуальных репродуктивных планов; 3) активные представители популяции, планирующие беременность и самостоятельно ищущие информацию, в том числе в Интернете. Полагаем, что именно эти группы наиболее мотивированы проходить преконцепционный скрининг.

5. Согласно данным, полученным в ходе интервью с экспертами и членами семей, задетых заболеванием, низкая генетическая грамотность характерна не только для населения в целом, но и для врачей, работающих на местах и не специализирующихся в области генетики – например, терапевтов, кардиологов, гинекологов и др.

Полученные в ходе исследования данные свидетельствуют, что россияне мало информированы об особенностях генетических заболеваний и способах их наследования. Невысокий уровень информированности характерен не только для населения в целом, но и для представителей групп риска и врачей-специалистов, работающих на местах. Чуть более осведомлены оказываются носители генетических заболеваний, но и они нуждаются в профессиональном генетическом консультировании, особенно на этапе планирования беременности.

### **Информированность о возможностях преконцепционного скрининга**

1. Согласно данным онлайн-опроса жителей России, о возможностях предсказывать вероятность возникновения наследственных заболеваний у будущих детей, обращаясь к генетическому тестированию на этапе планирования беременности, слышали 68,2% и не слышали примерно четверть (23,1%) респондентов; 6% делали преконцепционный скрининг ранее.

2. Несколько в большей степени осведомлены о возможностях преконцепционного скрининга респонденты, среди друзей и знакомых которых есть люди с генетическими заболеваниями по сравнению с теми, кто не имеет в своем окружении носителей генетических заболеваний или не знает об этом. Однако, различия между группами незначительны.

3. В большей степени осведомлены о возможностях генетического тестирования на этапе планирования беременности респонденты, имеющие высшее образование, а также более высокий уровень дохода. Осведомленность растет в соответствии с ростом этих показателей. Меньше информированы опрошенные, не имеющие детей, по сравнению с теми, у кого они есть. Более осведомлены также респонденты, имеющие хронические заболевания, по сравнению с теми, кто не имеет, что может быть обусловлено как в целом их большей информированностью о методах лечения и профилактики заболеваний, в том

числе с использованием биотехнологий, так и более внимательным подходом к вопросам деторождения с учетом имеющихся проблем со здоровьем.

4. Несмотря на то, что согласно результатам онлайн-опроса более 60% респондентов указали, что слышали о возможностях генетического тестирования на этапе планирования беременности, только 6% отметили, что уже делали преконцепционный скрининг. Таким образом, декларируемая информированность незначительно связана с реальными действиями.

5. В то же время, некоторые эксперты в ходе интервью отмечали, что сегодня широкое информирование населения о возможностях преконцепционного скрининга невозможно по двум причинам: 1) диагностика осуществляется только на платной основе, а потому может быть недоступна для значительной части населения; 2) отсутствие инфраструктуры и ресурсов, в том числе кадровых. *«Потому что, с одной стороны, если давать такую информацию, значит, должна быть доступность. А у нас, получается, информация есть, а доступности нету. Потому что, во-первых, это не бесплатно, это платно. А давать информирование о том, что это как бы реклама, услуга, это по законодательству нельзя. А с другой стороны, тогда и генетиков надо больше. Потому что, если так люди пойдут на консультацию, извините, а где взять ресурсы человеческие, да, профессиональные, врачебные?»* (врач-генетик).

### **Вовлечение в преконцепционный скрининг**

1. Согласно данным онлайн-опроса жителей России, только 13% респондентов в возрасте от 18 до 50 лет когда-либо проходили генетическое тестирование (любое), 81,9% – не делали этого.

2. 6% опрошенных указали, что делали преконцепционный скрининг ранее.

3. Подчеркнем, что группы респондентов, проходивших генетическое тестирование (13%), и тех, кто указал, что имеет опыт преконцепционного скрининга (6%), пересекаются не полностью. Это дает основания предполагать, что, отвечая на вопросы анкеты, респонденты не всегда ясно понимают, о чем именно идет речь.

4. Согласно результатам, полученным в ходе интервью с членами семей, затетых заболеванием, родственники пациента (как правило, ребенка), имеют различный опыт генетического тестирования на носительство мутаций. В то время как мутации у самого пациента в большинстве случаев диагностированы, того же нельзя сказать о родителях и иных членах семьи. Наличие репродуктивных планов может стать основанием для тестирования родителей, однако, родственники второй и других степеней родства крайне редко вовлекаются в ДНК-диагностику. Полученные данные позволяют заключить, что



даже представители групп риска не всегда знают о своем (не)носителе мутаций и принимают разные решения в отношении генетического тестирования.

5. Согласно результатам онлайн-опроса жителей России, 77,7% опрошенных (сумма ответов «да» и «скорее да») ответили, что были бы готовы пройти генетическое тестирование на этапе планирования беременности; 9% (сумма ответов «скорее нет» и «нет») указали, что не готовы. Чуть больше эти установки свойственны молодежи 18-24 лет. Более решительно настроены опрошенные из самой верхней доходной страты – 45,7% (в сравнении со средним по выборке 33,2%). Большую готовность демонстрируют респонденты, имеющие хронические заболевания, – 40,8% в сравнении со средним показателем по выборке (33,2%). Наличие детей слабо связано с готовностью прибегать к ДНК-диагностике на этапе планирования беременности, а вот что играет роль, так это дальнейшие репродуктивные планы. Те, кто планирует (еще) детей, демонстрируют большую готовность и в целом настроены более решительно. Большую готовность демонстрируют и опрошенные, уже имеющие опыт генетического тестирования (любого), – 53,9% (ср. со значением по выборке 33,2%), что подчеркивает важность знакомства с этой технологической инновацией. Выявленные различия в готовности пройти прекоцепционный скрининг между респондентами, среди друзей и знакомых которых есть люди с генетическими заболеваниями, и теми, кто не имеет в своем окружении носителей генетических заболеваний или не знает об этом, незначительны.

6. Готовность проходить прекоцепционный скрининг связана с информированностью пациентов. Среди тех, кто слышал о возможностях генетического тестирования на этапе планирования беременности, 84,8% респондентов указали, что были бы готовы пройти такое тестирование в будущем, а среди тех, кто не слышал, таких только 62,3% (см. Табл. 1, Прил. А).

7. Несмотря на высокий показатель декларируемой готовности проходить генетическое тестирование на этапе планирования беременности, в 66,9% случаев респонденты готовы, если процедура будет входить в программу ОМС; 43,9% респондентов отметили, что были бы готовы оплатить эту процедуру самостоятельно. Наименее популярным вариантом оказалось ДМС (31,2%). При этом 64,7% готовы заплатить за такой анализ не более 20 тыс. руб.: 20,2% указали, что готовы заплатить менее 5 тыс. руб., и еще 26,9% – от 5 до 10 тыс. руб. Отметим, что стоимость прекоцепционного скрининга существенно превышает эти значения. Готовность платить за генетическое тестирование связана с уровнем дохода респондента – чем больший уровень дохода декларируют опрошенные, тем выше цена, которую они готовы платить. Таким образом, результаты исследования свидетельствуют, что несмотря на декларируемые

осведомленность и готовность проходить генетическое тестирование на этапе планирования беременности респонденты в меньшей степени готовы оплачивать эту услугу самостоятельно (предпочитают, чтобы она входила в ОМС), и более 60% готовы заплатить за нее не более 20 тыс. руб.

8. В ситуации общепопуляционного риска 82,0% респондентов прошли бы пренатальный скрининг, если бы он входил в программу ОМС, и 58,7% сделали бы это при необходимости самостоятельной оплаты услуги. С большей вероятностью прошли бы ДНК-диагностику в условиях общепопуляционного риска и самостоятельной оплаты, респонденты из более высокодоходных групп, планирующие еще детей и имеющие опыт генетического тестирования.

9. В случае носительства мутаций одним из партнеров по сравнению с ситуацией общепопуляционного риска необходимость самостоятельной оплаты процедуры пренатального скрининга оказывается менее значимым фактором принятия решения о тестировании.

10. Для участников проекта – представителей групп риска – возможность пройти генетическое тестирование бесплатно являлось весомой причиной участия в проекте.

11. Необходимость самостоятельной оплаты ПГД даже для пар с обнаруженными генетическими мутациями является значимым препятствием планированию будущих беременностей.

Таким образом, сегодня пренатальный скрининг востребован среди образованных и высокодоходных групп населения, а необходимость самостоятельной оплаты процедуры является значимым фактором обращения к ней. В отсутствие информации и понимания целей генетического тестирования финансовый вопрос приобретает приоритетное значение. Это тот момент, который люди могут контролировать и в отношении которого могут принимать решения.

### **Знание о скрытом носительстве генетических мутаций**

1. Согласно данным онлайн-опроса жителей России, 6% респондентов делали пренатальный скрининг ранее. Соответственно, можно полагать, что они осведомлены о своем генетическом статусе.

2. Среди респондентов, указавших, что они проходили генетическое тестирование на этапе планирования беременности, 89,7% проживают в городе; 43,3% мужчин и 56,7% женщин; 80,4% имеют детей; более 90% имеют образование не ниже среднего специального и более 75% принадлежат к средне- и высокодоходным группам. Таким образом,

преконцепционный скрининг сегодня доступен для образованных и высокодоходных групп населения.

### **Использование знания о скрытом носительстве для «профилактики» рождения детей с наследственной патологией**

1. Несмотря на то, что результаты, полученные в ходе интервью, не могут быть однозначно распространены на все население нашей страны, они позволяют формулировать важные предположения. На данный момент наиболее заинтересованы и мотивированы на прохождение прекоцепционного скрининга и дальнейшее использование полученной информации пары, в которых один из партнеров является носителем заболевания (муковисцидоз, фенилкетонурия). Именно такие пары наиболее информированы, в большей степени охвачены консультированием врачей-генетиков и стремятся получать информацию из различных, в том числе онлайн-источников. Меньше заинтересованы и мотивированы родственники второй и иных степеней родства, что подтверждает гипотезу о небольшой осведомленности россиян о способах передачи наследственных заболеваний и низкой мотивированности на выявление мутаций у себя даже в случае обнаруженных семейных рисков.

2. Несмотря на то, что для пар, в которых один из партнеров имеет генетическое заболевание, получение информации о наличии/отсутствии мутаций являлось основной целью участия в проекте, готовность заниматься «профилактикой» на основе полученных данных даже в этом случае не однозначна. Прибегать к ЭКО и ПГД готовы не все участники проекта, при этом ими подчеркивается необходимость дальнейшей консультации с медицинским специалистом по результатам диагностики.

3. Согласно результатам онлайн опроса, в ситуации обнаружения мутаций у обоих партнеров чуть меньше трети опрошенных (28,1%) прибегли бы к процедуре ЭКО, а 17,1% прервали бы естественную беременность, если бы ПНД показало, что ребенок болен; 10,2% использовали бы для зачатия донорский материал и 5% отказались бы от рождения детей (см. Табл. 2, Прил. А). В то же время 21,4% респондентов родили бы ребенка с любым состоянием здоровья по результатам ПНД и 6,0% не стали бы предпринимать никаких специальных действий. Несмотря на то, что большинство респондентов склонны совершать активные действия, направленные на предупреждение передачи ребенку наследственного заболевания, чуть больше четверти опрошенных (27,4%) готовы родить ребенка с любым состоянием здоровья. Таким образом, осведомленность о своем носительстве и нахождение человека в группе риска не обязательно повлекут поведение, направленное на предупреждение передачи наследственных заболеваний.

4. В ситуации выявленных мутаций у обоих партнеров респонденты, осведомленные о возможностях генетического тестирования на этапе планирования беременности, с большей вероятностью по сравнению с неосведомленными стали бы предпринимать действия, направленные на предупреждение рождения детей с заболеванием.

5. Наибольшие доли респондентов, готовых принять ребенка с любым состоянием здоровья, наблюдаются в группе уже делавших преконцепционный скрининг. Среди них почти треть (28,9%) подготовились бы к рождению ребенка с любым состоянием здоровья и 10,3% не стали бы предпринимать никаких действий.

Таким образом, осуществление дальнейшего репродуктивного выбора в ситуации выявленных мутаций у обоих партнеров оказывается сложным феноменом. И действия, направленные на предупреждение рождения детей с заболеванием сочетаются с готовностью принять ребенка с любым состоянием здоровья.

Результаты комплексного социологического исследования позволяют заключить, что сложившийся сегодня механизм вовлечения населения России в преконцепционный скрининг не работает и не приводит к значимым результатам.

#### **Рекомендации по итогам комплексного социологического исследования**

Мы понимаем, что принятие стратегии в отношении популяризации и внедрения преконцепционного скрининга в широкую медицинскую практику связано с серьезной перестройкой всей системы здравоохранения. Вместе с тем, результаты, полученные в ходе социологического исследования, реализованного в комбинированной стратегии в рамках проекта № 123081700051-2 (Благотворительный фонд «Острова» и Социологический институт РАН, Филиал Федерального Научно-исследовательского социологического центра Российской академии наук), позволяют сформулировать ряд предложений по внедрению преконцепционного скрининга в систему оказания медицинской помощи:

1) Поскольку российское общество является гетерогенным, успешность внедрения преконцепционного скрининга в широкую медицинскую практику будет зависеть от учета социально-экономических, информационных, социокультурных и ценностных факторов.

2) Результаты социологического исследования позволяют вести речь о трех группах, занимающих разные позиции по отношению к преконцепционному скринингу:

а) общая популяция, население в целом;

б) группы риска 1 – родственники и партнеры пациентов с заболеванием. Это потенциальные носители мутаций, но еще не знающие о своем (не)носителе.

Риск – более высокая, чем в среднем в популяции, вероятность выявления носительства мутаций.

- в) группы риска 2 – индивиды и пары, которые являются носителями мутаций, выявленных в результате генетического тестирования. Риск – более высокая, чем в среднем по популяции, вероятность передачи наследственного заболевания потомству.

Это разные группы, которые нуждаются в разном объеме помощи: информировании, мотивировании, социально-психологическом и ином сопровождении. Необходима разработка каскада работы с выделенными группами.

3) Социологическое исследование выявило значительные социально-экономические и региональные разрывы в доступе различных социальных групп к высокотехнологичной медицине, элементом которой являются генетическое тестирование и генетическое консультирование на этапе планирования беременности. Проблемы доступности пренатального скрининга релевантны для населения в целом и для групп риска. В связи с этим требуется обеспечение доступности пренатального скрининга для всех социальных групп, что возможно сделать с помощью обязательного тестирования новорожденных на генетические мутации в рамках неонатального скрининга.

4) Фиксируемые в нормативных актах идеи превенции и профилактики заболеваний не находят последовательного воплощения в реальной медицинской практике. Значительная часть функциональных обязанностей специалистов-генетиков сосредоточена на оказании помощи и сопровождении пациентов с уже обнаруженными генетическими заболеваниями либо на выявлении генетических рисков в рамках пренатального скрининга. Несмотря на декларируемое движение к медицине 4-П, сегодня здравоохранение наиболее эффективно в работе с видимыми, наблюдаемыми симптомами и не нацелено на профилактику рисков. Необходимо усилить работу с группами риска – родственниками пациентов с заболеванием второй и иных степеней родства – по разъяснению механизма передачи генетических мутаций в расширенной семье-роде и по предупреждению передачи наследственных заболеваний потомству.

5) Сегодня генетическое консультирование и генетическое тестирование на этапе планирования беременности не входят в перечень обязательных и даже рекомендованных диагностических процедур. Недостаточное вовлечение в пренатальный скрининг обусловлено в том числе и тем, что нет соответствующей инфраструктуры и доступности грамотного генетического консультирования и сопровождения пациентов на этапе планирования беременности. В условиях недостатка врачей-генетиков функции генетического консультирования и сопровождения пациентов в процессе

преконцепционного скрининга и дальнейшего принятия репродуктивных решений могли бы выполнять специалисты нового профиля – «генетические консультанты».

6) Сопровождение пациентов в процессе преконцепционного скрининга и дальнейшего принятия репродуктивных решений требует организации взаимодействия между различными подразделениями системы здравоохранения, государственными структурами, НКО, религиозными организациями; формирования мультидисциплинарных команд, включающих специалистов разного профиля.

7) Социологическое исследование выявило недостаток квалифицированной помощи даже пациентам с диагностированными генетическими заболеваниями. Сегодня такие пациенты и их родственники получают помощь и поддержку за пределами системы здравоохранения – в социальных сетях, Интернете, поддерживающих сообществах, пациентских организациях, фондах. В связи с этим, требуется существенное увеличение количества медицинских профессионалов, специализирующихся в области генетики.

8) Согласно результатам социологического исследования, сегодня даже пары с выявленными мутациями находятся в уязвимой позиции при реализации своих репродуктивных планов. Многие услуги (например, ПГД) предоставляются им исключительно на платной основе, что существенно ограничивает возможности их репродуктивного выбора. Кроме того, такие пары нуждаются в психологическом и социальном сопровождении на всех этапах принятия решений. Требуется разработка механизма/алгоритма комплексного сопровождения и поддержки, в том числе финансовой, пар с выявленными мутациями на всех этапах реализации их репродуктивных планов. Знание о носительстве мутаций должно сопровождаться обеспечением возможности эту информацию использовать – совершать репродуктивный выбор.

9) Социологическое исследование позволяет предполагать, что сегодня система генетического тестирования в нашей стране находится в определенном балансе. Существующие инфраструктурные и кадровые проблемы в этом сегменте здравоохранения не позволяют справляться с большим потоком клиентов. А потому происходит естественное сужение потока в результате отсутствия широкого информирования и предоставления услуг исключительно на платной основе. В итоге преконцепционный скрининг проходят только самые информированные и мотивированные, те, для кого это личный выбор или необходимость. Популяризация преконцепционного скрининга приведет к увеличению количества россиян, с одной стороны, готовых пройти тестирование, а с другой, узнавших о своем носительстве мутаций, что нарушит сложившийся баланс и потребует существенной перестройки профилактического направления системы здравоохранения – значительного расширения штата специалистов-

генетиков, открытия новых генетических центров и лабораторий и их обеспечения необходимым диагностическим оборудованием.

10) Социологическое исследование выявило низкий уровень генетической грамотности как населения в целом, так и врачей на местах. Обнаружена низкая осведомленность не только о возможностях генетической диагностики на этапе планирования беременности, но и о механизмах наследования генетических заболеваний. Сегодня россияне, находящиеся в ситуации общепопуляционного риска, и представители групп риска вынуждены самостоятельно искать информацию о генетических заболеваниях и возможностях пренатального скрининга. Увеличение готовности населения вовлекаться в пренатальный скрининг потребует разработки и внедрения программ информирования.

а) Информирование медицинских профессионалов, что возможно через разработку и внедрение новых образовательных программ, в том числе программ постдипломного образования, курсов повышения квалификации.

б) Информирование должно начинаться с активной и внимательной работы с представителями групп риска. Как показало исследование, вопреки ожиданиям, эти группы также недостаточно информированы.

в) Информирование населения в целом путем насыщения информационного поля на различных ресурсах, а также с учетом ограниченной доступности данной услуги.

11) Помимо популяризации процедуры пренатального скрининга, частью информационных программ должно стать продвижение идей ответственного родительства и ответственного отношения к своему здоровью, формирование профилактического сознания. Находящиеся в ситуации общепопуляционного риска россияне слабо мотивированы на получение сведений о своем генетическом статусе. Кроме того, сегодня в общественном сознании меры профилактики заболеваний не включают обращение к потенциалу генетики.

12) Реализация информационных программ требует организации взаимодействия между государственными структурами, различными подразделениями системы здравоохранения, НКО, религиозными организациями, медиа.

Таким образом, согласно результатам комплексного социологического исследования, к использованию потенциала генетики в профилактических целях сегодня не готовы ни система здравоохранения, ни пациенты. В первом случае причинами являются нехватка кадров, низкая информированность медицинских специалистов на местах, недостаток соответствующей инфраструктуры, коммерческий характер предоставления услуг пренатального скрининга. Сегодня генетика «не работает» в поле профилактики

– в круг внимания врачей-генетиков не попадают пациенты на до-симптоматической стадии, пациенты, у которых нет отягченного семейного анамнеза. Слабо охвачены генетическим консультированием и представители групп риска. Генетика эффективна только в поле помощи – помощи пациентам с орфанными заболеваниями и дальнейшем исследовании и сопровождении таких семей.

Пациентам же свойственны недостаток информированности, мотивации, а также социально-экономические и региональные различия.

Внедрение преконцепционного скрининга в широкую медицинскую практику должно реализовываться в двух направлениях: 1) работа с населением – повышение его готовности не только получать информацию о своем генетическом статусе, но и формирование понимания, как и зачем ее можно использовать; 2) оптимизация системы здравоохранения.



## СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННЫХ ИСТОЧНИКОВ

- 1 Andorno R. Lawethics and medicine. The right not to know: An autonomy based approach // Journal of med. ethics. 2004. No. 30. P. 435–439.
- 2 Governmentality: Current issues and future challenges / Bröckling U., Krasmann S., Lemke T. (eds.). – N.Y.: Routledge, 2011. – 332 p.
- 3 Lippman A. Led (astray) by genetic maps: The cartography of the human genome and health care // Social science and medicine. 1992. Vol. 35. N. 12. P. 1469 – 1476.
- 4 Lippman A. Prenatal genetic testing and screening: Constructing needs and reinforcing inequities // American journal of law and medicine. 1991. Vol. 17. N 1–2. P. 15–50.
- 5 Lock M, Nguyen VK. An Anthropology of Biomedicine. Oxford: Blackwell, 2010. 506 p.
- 6 Богомягкова Е.С. Генетическое тестирование в практиках заботы о здоровье (по материалам эмпирического исследования) // Медицинская этика. 2022. Т. 10 № 2. С.38 – 43.
- 7 Богомягкова Е.С. Парадоксы генетизации современного российского общества // Биоэтика и социальная оценка технологий. Сборник научных трудов. Сер. «Наука, образование и технологии». Институт научной информации по общественным наукам РАН. М., 2020. С. 16 – 33.
- 8 Войнилов Ю., Полякова В. Мое тело — моя крепость: Общественное мнение о биомедицинских технологиях // Социология власти. 2016. № 1. С. 185–207.
- 9 Воронцова М. В., Гребенщикова Е. Г., Ижевская В. Л. Социогуманитарные контуры геномной медицины. В книге: Гребенщикова Е.Г., редакторы. Социогуманитарные контуры геномной медицины: коллективная монография. М.: ИНИОН РАН. 2021. С. 11–23.
- 10 Долгов А. Ю. Геномная медицина в России: этос науки, государственные интересы и ожидания пациентов // Original Research Medical Ethics | 2, 2022 | MEDET.RSMU.PRESS 43 Гребенщикова Е. Г., редакторы. Социогуманитарные контуры геномной медицины: коллективная монография. М.: ИНИОН РАН, 2021. С. 186–202.
- 11 Курленкова А. С. «Естественно, дети»: Биополитика или биоответственное родительство (на приеме у врача-генетика). Человек. 2019. Т. 30. № 6. С. 112–129.
- 12 Курленкова А.С., Широков А.А. «В папину породу...» или «аутосомно-доминантное наследование»: переосмысляя оппозицию illness/disease // Этнографическое обозрение. 2019. № 6. С. 158–171.
- 13 Лехциер В. Л., Шекунова Ю. О. Генетизация с точки зрения генетиков: направления, проблемы и перспективы персонализированного и предиктивного молекулярно генетического тестирования в России// Экономическая социология. 2022. Т. 23. № 3. С. 129–159.

- 14 Попова О.В. Орфанные заболевания: Локусы биосоциальности и нормативные практики // Человек. 2019. Т. 30, № 6. С. 156–173.
- 15 Тищенко П. Д., редактор. Рабочие тетради по биоэтике. Вып. 21: Философско-антропологические основания персонализированной медицины (междисциплинарный анализ): сб. науч. ст. М.: Издательство Московского гуманитарного университета, 2015. 208 с.
- 16 Тищенко П. Д., редактор. Рабочие тетради по биоэтике. Вып. 24: Философско-антропологические основания персонализированной медицины (междисциплинарный анализ): сб. науч. ст. М.: Издательство Московского гуманитарного университета, 2016. 168 с.
- 17 Шекунова Ю.О. Опыт обращения к превентивным биотехнологиям в рамках заботы о себе и близких (по результатам эмпирического исследования) // Известия Саратовского университета. Новая серия. Серия: Социология. Политология. 2023. Т. 23. Вып. 3. С. 294–302.
- 18 Широков А. «По-русски говорите»: сообщение информации и обратная связь во взаимодействии врача-генетика и пациента// Laboratorium: журнал социальных исследований. 2019. Т. 11. № 2. С. 125–148.

## ПРИЛОЖЕНИЕ

Таблица 1

Каскад потенциальной вовлеченности в преконцепционный скрининг (%)

Слышали ли о возможностях преконцепционного скрининга		Готовы ли делать преконцепционный скрининг			Общепопуляционный риск, самостоятельная оплата тестирования	Общепопуляционный риск, тестирование входит в ОМС	Один из партнеров носитель, тестирование входит в ОМС	Один из партнеров носитель, самостоятельная оплата тестирования
Да, слышали	68,2	Да	<b>84,8</b>	Из них	<b>67,6</b>	<b>91,1</b>	<b>83,8</b>	<b>75,2</b>
		Нет	6,8	Из них	<b>29,9</b>	<b>41,6</b>	<b>41,6</b>	<b>39,0</b>
Нет, не слышали	23,1	Да	<b>62,3</b>	Из них	57,1	87,0	77,7	<b>63,4</b>
		Нет	15,2	Из них	32,8	41,4	51,7	<b>31,1</b>
Проходил		6,0		Из них	<b>72,2</b>	<b>80,4</b>	66,0	61,9

Таблица 2

Готовность делать репродуктивный выбор в ситуации выявленных мутаций у обоих партнеров в зависимости от осведомленности респондентов (%), N=1653

Готовность делать репродуктивный выбор в ситуации выявленных мутаций у обоих партнеров / слышали ли о возможностях генетического тестирования на этапе планирования беременности	Использовать вспомогательные репродуктивные технологии (ЭКО) и отобрать здоровый эмбрион в результате ПГД	Отказаться от рождения детей	Планировать беременность естественным образом, по результатам ПНД прервать ее, если ребенок окажется больным	Планировать беременность естественным образом, по результатам ПНД подготовиться к рождению ребенка	Не нужно предпринимать никаких специальных действий	Использовать для зачатия здоровый донорский материал	Затрудняюсь ответить
Всего	28,1	5,0	17,1	21,4	6,0	10,2	12,2
Да, слышали	30,5	3,9	18,3	22,2	4,3	11,2	9,7
Нет, не слышали	23,6	7,1	14,7	19,1	9,4	8,9	17,3
Да, проходили такое тестирование	24,7	7,2	18,6	<b>28,9</b>	<b>10,3</b>	5,2	5,2