

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  
№ 123081700051-2

УТВЕРЖДАЮ  
Директор  
СИ РАН – филиала ФНИСЦ РАН,  
д-р филос. наук, проф.

\_\_\_\_\_ В.В. Козловский  
«15» ноября 2023 г.

ОТЧЕТ  
О НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКОЙ РАБОТЕ

ВЫЯВЛЕНИЕ ИНФОРМИРОВАННОСТИ И ГОТОВНОСТИ УЧАСТИЯ НАСЕЛЕНИЯ В  
ПРОГРАММЕ ПРЕКОНЦЕПЦИОННОГО СКРИНИНГА  
(промежуточный)

Работа выполнена в рамках Договора № 1 от 01.02.2023 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



15.11.2023г. Е.С. Богомякова

подпись, дата

Председатель правления  
Благотворительного фонда «Острова»

15.11.2023г. М.Л. Бенсман

подпись, дата

Санкт-Петербург 2023

## СПИСОК ИСПОЛНИТЕЛЕЙ

Руководитель темы,  
ст. науч. сотр.,  
канд. социол. наук



15.11.2023г.

Е.С. Богомяккова (введение,  
основная часть)

---

(подпись, дата)

Исполнители темы:

Ст. науч. сотр.,  
канд. социол. наук



15.11.2023г.

Е.А. Орех (введение, основная  
часть)

---

(подпись, дата)

Мл. науч. сотр.



15.11.2023г.

М.Е. Глухова (введение,  
основная часть)

---

(подпись, дата)

## РЕФЕРАТ

Отчет 91 с., 17 источн., 5 прил.

ПРЕКОНЦЕПЦИОННЫЙ СКРИНИНГ, ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, РЕПРОДУКТИВНОЕ ПОВЕДЕНИЕ, СОЦИОЛОГИЯ ЗДОРОВЬЯ, НАСЛЕДСТВЕННО ОТЯГОЩЕННЫЕ СЕМЬИ

Цель – выявление востребованности преконцепционного скрининга, направленного на профилактику рождения детей с наследственной патологией, среди населения России.

Объект исследования – члены наследственно отягощенных семей; представители экспертного сообщества, связанные в своей профессиональной деятельности с программами преконцепционного скрининга.

Методы: полуструктурированные интервью.

Результаты I этапа реализации проекта:

- 1) анализ экспертных интервью;
- 2) результаты анализа интервью с клиентами проекта.

## СОДЕРЖАНИЕ

ВВЕДЕНИЕ.....	5
1 Отчет по результатам интервью с экспертами .....	8
Группы, для которых преконцепционный скрининг нужен.....	8
Список заболеваний для преконцепционного скрининга .....	10
Вовлеченность в генетическое тестирование, в частности, в преконцепционный скрининг, в России сегодня .....	12
Прекоцепционный скрининг в России сегодня .....	18
Этические сложности внедрения прекоцепционного скрининга.....	22
Правовые трудности внедрение прекоцепционного скрининга.....	27
Организационные трудности внедрения прекоцепционного скрининга.....	27
Варианты внедрения прекоцепционного скрининга .....	37
2 Отчет по результатам интервью с членами наследственно отягощенных семей.....	44
2.1 Анализ интервью с членами наследственно отягощенных семей, привлеченными для участия в проекте.....	44
Опыт предыдущего генетического тестирования и основные причины участия в проекте.....	46
Источники информации о проекте.....	47
Информированность пациентов .....	48
Восприятие рисков.....	50
Дальнейшие репродуктивные планы .....	51
Готовность платить.....	53
Группы, которым надо проходить процедуру прекоцепционного скрининга .....	56
Готовы ли советовать другим.....	57
Факторы низкой вовлеченности населения в прекоцепционный скрининг .....	63
2.2 Анализ интервью с членами наследственно отягощенных семей, являющимися клиентами Фонда.....	66
ЗАКЛЮЧЕНИЕ.....	69
СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННЫХ ИСТОЧНИКОВ .....	75
ПРИЛОЖЕНИЕ А Гайд полуструктурированного интервью с участником проекта.....	77
ПРИЛОЖЕНИЕ Б Гайд полуструктурированного интервью с участником проекта .....	79
ПРИЛОЖЕНИЕ В Гайд полуструктурированного интервью с экспертом .....	82
ПРИЛОЖЕНИЕ Г Список экспертов.....	84
ПРИЛОЖЕНИЕ Д Вариант анкеты для массового опроса жителей РФ .....	86

## ВВЕДЕНИЕ

Сегодня все большую доступность получают процедуры ДНК-диагностики, позволяющие определять носительство генетических мутаций на всех этапах развития человека (от эмбрионального этапа до взрослого индивидуума) и прогнозировать риски моногенных наследственных заболеваний. Общее число установленных моногенных наследственных синдромов достигает 26622 (OMIM, <https://www.omim.org/statistics/entry>). Как правило, речь идет об орфанных заболеваниях, имеющих низкую распространенность в популяции – менее 1 случая на 10-15 тыс. рождений. Однако, частота некоторых наследственных заболеваний значительно превышает эти цифры: муковисцидоз (1:2000-1:3000), фенилкетонурия, спинально-мышечная атрофия, галактоземия. Пациенты с наследственными заболеваниями нуждаются в пожизненной терапии, лечение требует значительных финансовых вложений, а само заболевание вызывает спектр сложных физиологических, а также этических, психологических и социальных проблем, может существенно снижать продолжительность жизни, а вместе с ней и качество жизни как самого больного, так и его ближайшего окружения. Отдельно стоит отметить значительные финансовые затраты, которые ложатся на системы здравоохранения, социальной помощи и защиты, обеспечивающие сопровождение таких пациентов. Бремя финансовых затрат возрастает с развитием дорогостоящей таргетной терапии. Поскольку рождение здорового потомства становится сегодня основной целью государственной социальной политики, все острее осознается необходимость выявления скрытого носительства генетических мутаций среди населения, что позволит обеспечить возможности профилактики рождения детей с наследственными патологиями.

С 2023 г. в России реализуется программы расширенного неонатального скрининга на 36 наследственных болезней вместо существующего скрининга на 5 заболеваний, который выполнялся с 2006 г. по настоящее время. Исследование генетических нарушений у младенцев в первые дни жизни позволяет выполнить раннюю диагностику болезни, оптимизировать алгоритм ведения пациентов и начать необходимую терапию на раннем этапе, что может улучшить прогноз заболевания, снизить риски тяжелых последствий болезни и тем самым повышает качество жизни пациента. С одной стороны, человек получает инструменты для лучшей, современной и технологически продвинутой заботы о здоровье своих детей. С другой стороны, применение инноваций влечет за собой бремя дополнительной ответственности и необходимость участия в принятии терапевтических решений.

Накопленные знания о механизмах передачи наследуемых заболеваний, а также современные диагностические технологии позволяют выявлять скрытое носительство

генетических нарушений и обеспечивают новые возможности профилактики рисков их передачи потомству. Одним из таких подходов является преконцепционный скрининг — специально разработанная программа медицинской помощи, ориентированная на предотвращение врожденных пороков развития и других генетических патологий у детей. Его цель состоит в уточнении риска в конкретной семье на этапе планирования беременности, в том числе выявление носительства мутаций, которые не проявляют себя у родителей, но опасны для потомства, то есть повышают риск рождения ребенка с наследственной болезнью. В сочетании с вспомогательными репродуктивными технологиями преконцепционный скрининг позволяет носителям патогенных мутаций иметь здоровое потомство. Кроме того, широкое внедрение современных диагностических и профилактических технологий даст возможность снизить распространение орфанных заболеваний, требующих дорогостоящего лечения — «тотальное обследование всех жителей РФ на 5 основных нозологий требует меньше финансовых затрат, чем лечение в год пациентов даже с одним из этих заболеваний» (Рекомендации Общественной палаты РФ, с. 5).

Несмотря на очевидные преимущества ДНК-методов выявления скрытого носительства генетических мутаций, позволяющих значительно снижать риски рождения детей с наследственными патологиями, вовлечение населения (потенциальных родителей) в подобные диагностические процедуры оказывается крайне малым или редким. На сегодняшний день преконцепционный скрининг не включен в программы ОМС, что может выступать одним из факторов низкой обращаемости к данной процедуре. В то же время недостаточная информированность населения о возможностях современной медицины, а также недоверие к генетическим технологиям, также могут служить основанием низкой активности населения в этом вопросе. Именно поэтому крайне важно понимать, в какой мере россияне готовы вовлекаться в процедуры преконцепционного скрининга для снижения рисков наследственных синдромов и использовать полученное знание в своем репродуктивном поведении.

Социологическое исследование направлено на изучение востребованности преконцепционного скрининга, нацеленного на профилактику рождения детей с наследственной патологией, среди населения России. Исследование осуществляется в два этапа.

В рамках I этапа проекта были запланированы следующие работы:

- 1) Проведение интервью с клиентами проекта. Клиенты приходят на социологическое интервью после консультации врачей-генетиков. План — 41 интервью.
- 2) Проведение интервью с экспертами. План — 11 интервью.

3) Транскрибирование всех интервью и подготовка промежуточного отчета.

В ходе реализации I этапа были выполнены следующие работы:

1) Проведено 12 интервью с непосредственными клиентами проекта – членами наследственно отягощенных семей, родственниками 1 и 2 степени родства. Поскольку социологи не участвовали в наборе клиентов, повлиять на поток возможности не было. Были проинтервьюированы все клиенты, контакты которых передал врач-генетик и которые написали социологу. В течение всего первого этапа осуществлялась коммуникация с врачом-генетиком Шабановой Еленой Сергеевной. В процессе работы гайд интервью был частично изменен. Итоговый гайд интервью в Приложении А.

2) Поскольку, вопреки ожиданиям, набор клиентов в проект не был интенсивным (по состоянию на 06.2023 было проинтервьюировано 7 информантов), по предложению Фонда «Острова» было принято решение пригласить на социологическое интервью клиентов Фонда. С этой целью специалистами Фонда было разослано информационное письмо с предложением поучаствовать в исследовании. Первые отклики (24 человека) были получены 26.07.2023. Итоговый список был получен 03.08.2023. В течение августа 2023 года было проведено 29 интервью с клиентами Фонда. Средняя длительность одного интервью с клиентами составила 1 час. Поскольку эта группа отличается от клиентов проекта, для интервью был разработан новый гайд (см. Приложение Б).

3) Таким образом, было получено 2 разных типа интервью: 1) интервью с клиентами Фонда (29 человек); 2) интервью с клиентами генетиков (12 человек). Все интервью были транскрибированы. Транскрипты прилагаются к отчету отдельной папкой в формате zip.

4) Проведены 11 интервью с экспертами. Гайд интервью в Приложении В. Список экспертов в Приложении Г. Средняя длительность одного интервью с экспертами составила 1 час. Все интервью транскрибированы, транскрипты прилагаются к отчету отдельной папкой в формате zip.

5) По итогам I этапа происходила работа над созданием и корректировкой анкеты для телефонного опроса жителей России репродуктивного возраста. Вариант анкеты по состоянию на 15.11.2023 представлен в Приложении Д.

## **1 Отчет по результатам интервью с экспертами**

В ходе исследования были проведены 11 интервью с экспертами (список экспертов см. в Приложении Г). Длительность каждого интервью составляла в среднем 1 час.

Следует отметить, что в отношении преконцепционного скрининга эксперты не были едины в своей позиции. Некоторые установки и представления звучали у нескольких экспертов, некоторые были характерны для кого-то конкретного. В настоящем отчете представлен спектр возможных тем и проблем, обсуждавшихся в ходе интервью. Мы постарались обобщить установки, распространенные в экспертном сообществе в отношении преконцепционного скрининга и генетического тестирования в целом. Некоторые тезисы сопровождаются цитатами из интервью с экспертами (выделены курсивом).

Эксперты были единодушны в том, что проблематика преконцепционного скрининга является актуальной для современного российского общества. В целом, будущее медицины видится за генетикой. В качестве иллюстрации данного тезиса некоторые эксперты позитивно оценивали расширение количества заболеваний в рамках неонатального скрининга с 5 до 36. Вероятно, следующим шагом должно стать внедрение в той или иной форме и преконцепционного тестирования. Однако, в этом случае звучали разные точки зрения.

### **Группы, для которых преконцепционный скрининг нужен**

Эксперты различным образом оценивали внедрение массового преконцепционного скрининга в широкую медицинскую практику.

1) Массовый скрининг неоправданно дорог и не целесообразен в настоящее время.

*«А, тут речь идет о... разных ситуациях. Потому что массовый скрининг, во-первых, неоправданно дорог. Это очень дорогая история. И во-вторых, ну... может быть и... не так оправдан, как, скажем, тестирование либо определенных национальных групп, небольших, да, где есть высокая частота родственных браков»* (врач-педиатр/генетик).

Вероятно, прежде всего, в такое тестирование должны вовлекаться представители определенных социальных и этнических групп. Например:

а) тестирование определенных этнических (небольших, закрытых групп), где есть высокая частота родственных браков или высокая распространённость определенных наследственных заболеваний (например, Ямал, Якутия, Средняя Азия, Кавказ, Дагестан и т.д.). Для этих групп проведение преконцепционного скрининга (генетического тестирования) стоит проводить в рамках ОМС (за счет государства).



б) тестирование семей, где есть ребенок с диагнозом (или погиб ребенок от тяжелого наследственного заболевания), или возникло подозрение в генетической патологии на неонатальной стадии.

*«Ну, это безусловно для семей, у которых был ребёнок с неизвестным диагнозом, или ребёнок, погибший от множественных пороков развития, вот, или есть такой ребёнок, вот. Ну... в разных регионах, но здесь вот важный момент я хочу сказать, что у нас есть такое тестирование» (врач-педиатр/генетик).*

в) тестирование лиц, имеющих отягченный семейный анамнез (до-симптоматическое тестирование). В случае выявления носительства у кого-то из членов семьи стоит проверять родственников (например, по женской линии в случае миодистрофии Дюшенна).

*Я думаю, что в генетические процедуры диагностического плана в первую очередь должны вовлекаться: А - семьи, которые уже столкнулись с патологиями у потомства, или лица, которые имеют отягощенный семейный анамнез, если мы идем на до-симптоматическое тестирование (специалист по биоэтике).*

Как правило (но не только), представители социогуманитарного профиля (биоэтики, основатели фондов) высказывают настороженное отношение к широкому внедрению прекоцепционного скрининга и генетического тестирования в целом.

*«Я с настороженностью отношусь к проектам, э, широкого привлечения вступающих в брак (пауза) к вообще в целом оценке статуса по состоянию здоровья, в том числе генетического статуса. Дело в том, что традиционно, в нашем обществе особенно, сильны конфликты между генетическим и социальным. А в условиях низкой информированности граждан, распространенности генетических мифов, низкого уровня культуры консультирования по медицинским вопросам, я считаю, что подобное расширение... э... спектра лиц, которые... Ну... Вот здесь... Поскольку нет же обязанности, я подбираю слово, которым будет предложено, как бы, с тенденцией обязанности. Потому что это путь к евгеническому отбору, путь к дискриминации и стигматизации общества по генетическим признакам. Потому что не только другие люди могут относиться к генетическому статусу как-то предвзято или дискриминационно. Но и сам человек испытывает серьезное психологическое давление, получая информацию о тех или иных особенностях своей телесности, которые не устранимы и от него не зависят. Ну и, соответственно, я уж совсем плохо отношусь к вовлечению, к тотальному вовлечению всех представителей популяции в определение генетического статуса. Потому что у нас и так уже очень сильные проявления генетизации общества, когда*

*проблемы, не имеющие статуса медико-биологических, пытаются решить через генетику» (специалист по биоэтике).*

В то же время другая группа экспертов (преимущественно, представители медицинских специальностей) полагает, что массовое внедрение преконцепционного тестирования возможно.

2) Массовый скрининг в той или иной форме оправдан и необходим. «Профилактировать» рождение детей с наследственными патологиями дешевле, чем в будущем поддерживать их качество жизни. В этом случае вовлекаться в него могут следующие группы:

а) женщины и пары репродуктивного возраста (от 18 до 45/35 лет), планирующие детей. В зависимости от заболевания тестировать нужно одного или обоих партнеров. В случае аутосомно-рецессивного типа наследования (муковисцидоз, СМА) тестировать нужно обоих партнеров. Некоторые эксперты подчеркивали, что процедура преконцепционного скрининга нужна именно для пары, и информация, получаемая в ходе такого тестирования, имеет значение только для пары (а не для одного из партнеров) – субъектом преконцепционного скрининга является пара, а не отдельный человек.

*«Мы должны информировать людей о возможностях генетического тестирования, о том, что эта информация означает и как ее можно использовать. Мы должны давать точную, достоверную информацию. Мы должны говорить о том, что значит, что Вы являетесь носителем мутации. О том, что если говорить о ПС, то эта информация важна и имеет значение только в паре. Т.е. если оба партнера являются носителями, то риски рождения ребенка с заболеванием возрастают. Кроме того, мы должны правильно интерпретировать риски – что они означают. Т.е., во-первых, пациент должен получать точную и полную информацию о генетическом тестировании» (специалист по биоэтике).*

б) молодежь. В ходе интервью озвучивались разные временные периоды молодого возраста, в среднем от 18/20 до 35/45 лет. Многими экспертами современная молодежь рассматривается как наиболее перспективная с точки зрения внедрения преконцепционного скрининга и наиболее восприимчивая к всевозможным нововведениям.

в) молодежь – молодые люди, вступающие в брак и планирующие детей, в перспективе – все.

г) все, кто планирует детей, независимо от возраста. В этом случае в интервью возникает тема ответственности перед своими детьми, тема ответственного родительства.

#### **Список заболеваний для преконцепционного скрининга**

Как правило, большинство экспертов сходились во мнении, что в список заболеваний для преконцепционного скрининга должны входить наиболее часто встречающиеся в популяции заболевания. Такой скрининг подойдет для любой пары, хотя не дает 100% гарантий избегания всех возможных рисков.

*«Он именно скрининг. То есть вот такой список - он был бы полезен для широкого тестирования. Вот. Для любой пары, которая планирует завести детей. Он, конечно, не дает 100-процентных ответов, но 100-процентные ответы в принципе не дает никто»* (врач-педиатр/генетик).

В то же время звучали и иные точки зрения. Если суммировать, то можно перечислить следующие критерии включения заболеваний в список для преконцепционного скрининга:

1) самые распространенные в популяции или среди определенных (в том числе этнических) групп орфанные заболевания (например, муковисцидоз, фенилкетонурия, СМА и т.д.).

2) заболевания, имеющие мажорные мутации.

*«Поэтому здесь нужно выбирать те заболевания, вот критерии выбора заболеваний и все выявления, скажем так, наличия мажорных мутаций. Я бы так сказала, критерием является наличием мажорных мутаций. То есть мы, например, при муковисцидозе DF508. Мы знаем, что она встречается в 50% случаев. Ну плюс три заболевания. Мы можем внести, потому что там три мутации, одна или там три, или четыре мутации, они покрывают 80% населения. Например, скажем, мы говорим о... или там еще какая популяция, может, тоже популяция разная. Например, фенилкетонурия, да. Частота... там же уже 700 мутаций описано. Но мы знаем, что... 408 мутация, например, она встречается тоже в 50-60%. Ну плюс еще там две-три мутации, они покрывают, например, 70-80%. Вот мы можем ввести это как скринирующее обследование. Мы говорим же о скрининговом обследовании. Вот здесь, наверное, о наличии еще, при наличии мажорных вариантов, патогенных вариантов. Потому что, если в гене нет патогенных, мажорных вариантов, извините меня, это невозможно исследовать. Я думаю, что здесь нужно еще не столько из факта частоты заболевания, сколько возможностей еще мажорных патогенных вариантов. Там, где мы минимальными, ну как бы, могли бы хватить большие проценты людей, имеющих вот эти перестройки»* (врач-генетик).

3) тяжелые синдромы.

4) социально-значимые заболевания.

*«Например, первый – это риск социально значимых заболеваний. То есть те, которые будут потом, в случае рождения такого ребенка, большим бременем для государства. И из-за этого как бы большая заинтересованность государства, с одной стороны, потому что это их социальные программы, там, да, обеспечение изделиями медицинского назначения и так далее, и так далее. Это потери трудовых ресурсов, потому что кто-то из членов семьи обязательно будет сидеть с этим ребенком. Ну как правило, семьи не очень стабильные, распадаются, мамы не работают, либо кто-то привлечен из других членов семьи для ухода за тяжелым ребенком, допустим, да. То есть это огромная социальная проблема, и с одной стороны, стоит выявлять заболевания с таким высоким риском социального бремени. Вот, в частности, те, которые сейчас вошли в программу «Круг добра», пожалуй, это не полный, конечно, перечень, но это наиболее значимые. Это те как раз заболевания, которые для нас больше всего представляют проблему» (врач-невролог, организатор здравоохранения).*

5) срок манифестации заболевания и оценка по шкале «излечимое/неизлечимое».

*«Я думаю, что это надо обсуждать, вот конкретные заболевания, да, надо обсуждать, ориентируясь на два ключевых критерия. Во-первых, это критерий излечимое-неизлечимое заболевание, и второй критерий – это срок манифестации заболевания» (специалист по биоэтике).*

б) заболевания, которые поддаются лечению или снятию симптоматики.

*«Только заболевания, которые поддаются лечению и снятию симптоматики» (специалист по биоэтике).*

7) выявление рисков по здоровью конкретной семьи, конкретных людей – которые могут повлиять и на состояние здоровья взрослых, и на состояние здоровья будущих детей.

В целом, среди заболеваний для преконцепционного скрининга упоминались и СМА, и муковисцидоз, и миодистрофия Дюшенна, и другие.

Решение о включении заболеваний в список для преконцепционного скрининга должны принимать:

- врачи-генетики, оценивающие распространенность тех или иных заболеваний в популяции или среди разных социальных/этнических/региональных групп.

- организаторы здравоохранения, экспертная комиссия с участием организаторов здравоохранения, владеющие информацией о наличии ресурсов для внедрения такого генетического тестирования.

**Вовлеченность в генетическое тестирование, в частности, в преконцепционный скрининг, в России сегодня**

Эксперты соглашались с тем, что вовлечение россиян в процедуры генетического тестирования сегодня невелико и отмечали ряд причин такого состояния дел.

Причины низкой вовлеченности:

1. Низкая информированность населения РФ. В числе основных причин указывались низкая информированность и низкая генетическая культура россиян. В свою очередь, этот аспект включает несколько основных моментов.

а) Низкая информированность населения. Немногие сегодня в России знают о возможностях генетического тестирования, в том числе преконцепционного скрининга, в чем состоит суть такой процедуры, каким образом можно использовать полученную в результате тестирования информацию и т.д. Поскольку сегодня в нашей стране расширился список заболеваний для неонатального скрининга, важно информировать население о том, что это такое, что такие возможности генетического тестирования означают. На основании интервью с клиентами Фонда мы также видим, что для всех без исключения постановка диагноза ребенку была неожиданностью («громом среди ясного неба»), и в этой ситуации пациенты оказывались без необходимой информации и поддержки. В целом, эксперты отмечают крайне низкую генетическую культуру россиян.

*«Но я знаю прекрасно, что в стране у нас мало кто о нём знает, потому что он не особо популяризирован, и чаще всего его оказывают частные клиники, а в государственных на них направление... в целом, не выбить»* (журналист).

В этом случае эксперты полагают, что в силу низкой информированности население нашей страны не готово к внедрению преконцепционного скрининга. Однако, есть и те, кто полагает, что эту ситуацию легко изменить.

*«И даже если мы думаем, что население может быть не очень готово, оно довольно быстро готовится, когда с этим к ним приближаешься. Если мы говорим, что население не готово, то, наверное, мы немножко недооцениваем его. Всё-таки когда это их касается, они готовы это воспринимать. Понимаете, готовы»* (врач-невролог, организатор здравоохранения).

б) Низкая информированность врачей на местах (в т.ч. педиатров, гинекологов, кардиологов и т.д.) о специфике орфанных заболеваний (как правило, детей с наследственными заболеваниями направляют наблюдаться в специализированные центры, нет возможности мониторинга таких состояний). Даже в условиях наличия неонатального скрининга есть случаи пропуска заболеваний, потому что врачи плохо осведомлены. Таким образом, эксперты отмечают низкую генетическую грамотность медиков.

в) недостаточная компетентность врачей-генетиков в сопровождении пациентов с орфанными заболеваниями. Часто врачи-генетики выступают в качестве своеобразных

«менеджеров» – направляют на обследование для уточнения диагноза, при этом не знают, как помогать/как вести таких пациентов. Для внедрения преконцепционного скрининга врачи должны быть очень пациентоориентированными (особенно в условиях 12 минут консультации на одного пациента). Кроме того, сегодня врачи-генетики имеют возможность назначить только то обследование, которое включено в ОМС. Врачи не имеют возможности искать информацию о дополнительном финансировании, в том числе от фондов. Таким образом, получается, что пациент сам должен быть заинтересован в генетическом тестировании – именно он ищет фонды, ищет врачей, сравнивает информацию, полученную из различных источников, обращается к Интернету и т.д.

*«Ну, во-первых, потому что об этом не говорят врачи. Этим не всегда сами люди интересуются. И, наверное, нет должной пропаганды не только со стороны врачей, но и со стороны СМИ. Потому что об этом... Ну как бы если там... о том же... возможности заразиться ВИЧ при неграмотном половом контакте, у нас висят рекламные баннеры на каждом углу, то про преконцепционный скрининг настолько популярной информации и рекламных баннеров не развешивается. Я считаю, что это тоже должно быть одним из направлений, как бы, информирования населения об имеющихся возможностях» (журналист).*

Даже в условиях расширенного неонатального скрининга на носительство – в условиях недостатка информации пациенты и врачи и не будут понимать, что с этой информацией делать, как ее использовать. Требуется коллаборация врачей и пациентов на основе общей информированности.

Предварительные результаты интервью с клиентами-пациентами также подтверждают эту ситуацию: в условиях низкой грамотности врачей, необходимости комплексного ведения таких пациентов и сотрудничества для этого различных специалистов именно пациенты становятся такой «точкой сборки сети нужных специалистов». Нередко именно пациенты ищут информацию самостоятельно и знают больше о заболевании, чем врачи на местах, они выступают координаторами и контролерами своего состояния (или состояния родственников/детей).

2. Отсутствие ценностей осознанного родительства. Планирование беременности и рождение ребенка остаются во многом стихийными процессами. Необходимо распространение ценностей осознанного родительства и планирования беременности.

3. Необходимость самостоятельной оплаты генетического тестирования (преконцепционного скрининга). Часть экспертов полагает, что это является значимым фактором низкой вовлеченности в преконцепционное тестирование, другая часть не считает это значимым фактором (более подробно см. ниже).

4. Психологическое состояние и осознание рисков, изменения в отношении собственной телесности, своего будущего.

*«Второе ...психологическое состояние людей при проведении и как последствия генетического скрининга. Потому что сам факт необходимости проведения скрининга, ожидания результатов и потом оценка результатов, особенно если выявлено носительство, могут отрицательно сказываться на психологическом состоянии. Тревожность, и без того высокая. Плюс люди думают, что это какие-то риски. Ну, по аналогии получения плодного материала, риск прерывания беременности. И люди вот этот риск широко трактуют» (специалист по биоэтике).*

*«Э... Что «я носитель мутации, я мутант, чувство вины, вот, а я такой, значит, недостаточный, а я такой несовершенный», и так далее. То есть тут просто такой объем вот этих эмоциональных переживаний может вызвать у человека. Что... вот я поэтому и говорю, что очень важно не просто информировать, а делать это грамотно» (основатель благотворительного фонда).*

*«Но я бы не исключала еще такого, конечно, такого психологического аспекта. Все-таки часть людей, насколько я знаю, не готовы идти, они не могут, не готовы. Скорее всего, у нас будут два таких лагеря, противоположных. То есть, одни люди со своим менталитетом готовы будут пойти на все эти исследования, а другие скажут нет, как бы нет» (врач-генетик).*

5. Страх перед социальным клейменем, стигматизацией. Боязнь того, что информация станет публичной.

*«Серьёзное, мне кажется, ограничение – это то, что люди понимают возможности изменения отношения ближнего окружения и общества в целом к тому, у кого было выявлено носительство патогенного варианта. И это отношение может дойти до стигматизации и дискриминации. Во-первых, у самого человека ощущение какой-то неполноценности. Плюс отношение к нему, если эта информация становится публичной. Люди не знают, что у каждого из нас там до десятка рецессивных аллелей. И поэтому этот эффект клейменения, навешивания социальных ярлыков – это ещё одна причина. Ну ещё одну мы назвали – это изменение в состоянии собственной телесности, своего будущего» (специалист по биоэтике).*

6. Ценности, в том числе религиозные. Представители разных религий по-разному трактуют вопросы беременности и рождения детей. Преконцепционный скрининг (и генетика в целом) являются примером биологизации этих периодов в жизни человека, что не всегда рассматривается позитивно.

*«Религиозные причины. Люди считают, что в естественность не надо вмешиваться, у нас нет функции Бога на коррекцию... в радикальном варианте медицинскую, в менее радикальном – генно-терапевтическую и иную. И поэтому религиозная позиция тоже может быть причиной ограничения решения генетических...» (специалист по биоэтике).*

*«У нас многоконфессиональное общество. И у нас негативное отношение к аборту по любым причинам, включая медицинские. Поэтому речь идёт о том, что... ну, во-первых, трудно даже выделить круг заболеваний, которые вот заслуживают того, чтобы прервать беременность. Потому что тоже взять фенилкетонурию. Ведь корректируются диетой. Поэтому вопрос, насколько серьёзное заболевание, чтобы принять решение о прерывании беременности или об отказе от беременности, это тоже такой вопрос в общем-то открытый. Короче, я констатирую тотальную человеческую свободу в ценностном выборе после получения рационализированной даже обоснованной информации. А плюс мы понимаем, что в генетических вопросах это будет вероятностная оценка. Вероятностная» (специалист по биоэтике).*

7. Нежелание человека брать ответственность за здоровье и здоровье своих детей (патернализм?), нежелание и неготовность делать выбор, решать этические дилеммы. Нет никаких гарантий, что одинаковой информацией (о своем носительстве) люди будут пользоваться одинаково – например, планировать беременность с учетом полученных сведений. Знание – это не действие, знание – это знание. Будут ли люди они применять это знание? Вопрос не всегда в том, что люди не знают. Вопрос в том, к каким действиям будут прибегать.

*«Поэтому этические проблемы неустранимы, а людей к этому нужно готовить, люди не готовы к этическому выбору. Он очень труден для людей. Мы не осознаём свои ценности, мы не можем с этим работать, не умеем просто. Поэтому вот часть проблем можно устранить, ну, хотя бы минимизировать» (специалист по биоэтике).*

*«Люди стремятся максимально себя огородить от этого обязательного выбора» (специалист по биоэтике).*

*«Понимаете, тогда закроется вообще будущее. При всей распространённости разных практик заглянуть в будущее от карточного гадания до гороскопа, люди не готовы к тому, чтобы жить под дамокловым мечом вот этого объективированного генетического будущего. Дело в том, что, вот, например, по западным исследованиям известно, что часть людей, которые узнают о своём носительстве наследственных заболеваний, начинают более оптимистично относиться к настоящему, а часть менее оптимистична. Даже при информировании о вероятности возникновения заболевания*



люди не меняют часто свою жизнь. А другие говорят: «Ну теперь понятно, почему я в школе плохо учился. Ну теперь понятно, почему у меня, там, психологические трудности в коммуникации». То есть люди воспринимают свою телесность и все особенности своей жизни комплексно. У них нет вот такого редуцирования, вот этот генный комплекс за один признак отвечает, этот за другой, тем более что сама наука до конца этого не знает» (специалист по биоэтике).

8. Русское «авось», «русская рулетка», «мифологическое мышление» – представления людей о том, что «со мной этого никогда не случится».

«Сложный вопрос, наверное... Знаете, ну люди, которые скажут «что дано, то дано». Что неверие, что... Наверное, какой-то страх, может быть, они не дай бог, что-то найдут. Какое-то неверие, что, скорее всего, у меня в роду все хорошо и такое вряд ли со мной случится. Наверное, да, вот как-то. Иногда какое-то смирение, ну вот «будет дано - будет дано». Но я думаю, что в итоге, с учетом современной цивилизации, наверное, таких людей все-таки будет поменьше. Тех людей, которые хотели бы знать, хотя бы знать» (врач-генетик).

«Почему-то население пассивно, инертно, либо, вот, может быть, какой-то психологический момент срабатывает только тогда, когда столкнулся с проблемами, начинаешь решать. А вот так вот походи измерить давление, походи и сдай кровь, походи проверь свой генотип на муковисцидоз - пока вот этой запятой нету. Проверь давление еще есть где-то, да, где-то массово устраиваются праздники. И это понятно вроде, да? А вот это узкое, которое касается, может быть, действительно не массово с точки зрения ситуации рождения больного ребенка, с которым он сталкивается, но с точки зрения носительства вариантов, которые статистически могут сойтись, вот этого осмысления еще пока нет» (генетик, исследователь).

9. Негативный образ генетики у населения.

У нас даже больше, если посмотреть на средства массовой информации, ещё что-то, да, какая аура у генетики. Некоторое время назад был ГМО, да. Это же... Генетика – это плохо. Генетика – это плохо. Потом редактировать геномы научились. Какая у нас была новость номер один? Что китайский учёный отредактировал геном двух младенцев. Генетика – это плохо. Смотрите, вот его даже профессиональное сообщество засудило. То есть, можно... не выносятся в массу, да, действительно ситуация риска, которая сопровождала, сомнительные моменты с этой ситуацией. Но это создаёт некоторое общественное мнение, что генетика – это плохо. Это страшно, люди – мутанты. Вот это надо менять» (генетик, исследователь).

Тем не менее, эксперты отмечали, что несмотря на трудности, в той или иной форме преконцепционный скрининг сегодня в России реализуется.

### **Преко́нцепционный скрининг в России сегодня**

Экспертов просили охарактеризовать ситуацию с внедрением преко́нцепционного скрининга в России в настоящее время. Так, по мнению экспертов, возможность пройти генетическое тестирование на этапе планирования беременности сегодня в России существует. Эксперты говорили о следующих случаях:

1. Семьи из групп риска, семьи с высоким риском – в таких семьях уже есть ребенок с заболеванием, и родители при планировании следующих детей могут прибегнуть к помощи врачей-генетиков и пройти скрининг. По словам экспертов, механизм помощи в этом случае отлажен при условии информированности родителей. Семьям высокого риска скрининг реализуется в рамках индивидуального подхода. Есть государственные программы поддержки таких семей, гранты, помощь фондов, сотрудничество государства (лабораторий) с фондами и т.д. Тестирование и планирование следующей беременности происходит при сопровождении специалистов. Однако, и по словам клиентов, и по словам самих экспертов: 1) в разных регионах генетическое тестирование на носительство мутаций для родителей даже при рождении больного ребенка оказывается платным; 2) даже при возможности прибегнуть к ЭКО в рамках ОМС (есть приказы Минздрава) все процедуры ПГД даже для таких семей оказываются платными. Стоимость таких услуг оценивается как высокая и нередко служит препятствием для вовлечения в генетическое тестирование.

*«Да, в общем, нам... Это достаточно сложная, достаточно дорогостоящая процедура. Есть квоты государственные, которые в этом случае в случае, в семьях высокого риска, которые покрывают довольно существенную часть расходов. Но здесь есть некоторая засада, потому что при том, что есть квоты, пройти весь путь целиком в государственной системе невозможно. Ну не получается технически. Так как при планировании беременности – это все-таки сроки имеют значение, получается, что если идти государственным путем, то сначала им надо получить информацию о рисках, а потом совершенно отдельно от генетиков обращаться к гинекологам, с (нрзб., 00:12:39) заключением генетика. Если... ну, получать квоты и идти на эту процедуру, потому что эта процедура достаточно сложная, она требует... ну, дополнительного генетического исследования (нрзб., 00:13:01). Это дорогостоящая история, то есть той информации, которая у нас есть о мутации, не достаточно для ПГД» (врач педиатр/генетик).*

2. Семьи с невыявленным риском при первичном планировании беременности. Как правило, у таких семей нет своей истории (негативного опыта), они самостоятельно узнают информацию о возможностях генетического тестирования и приходят к врачу/делают тест

самостоятельно с уже сформированным запросом. В качестве примера в интервью звучала такая ситуация: в семье нет негативного опыта, но, возможно, есть соседи с ребенком, увидели по телевизору, как собирают деньги на лечение, и т.д. – и родители хотят «профилактировать» именно это заболевание.

В этом случае возможности пройти преконцепционный скрининг также есть, но могут быть реализованы только за счет средств пациента. Можно сказать, что эти услуги сегодня представлены в рамках так называемой потребительской геномики. Так, ряд экспертов в качестве организации, предлагающей подобные услуги, называли лабораторию «Генетико» и ее тест «Осознанное родительство», позволяющий выявлять наиболее частые мутации заболеваний, чаще всего встречающихся в России. Таким образом, многие эксперты отмечают, что сегодня молодые пары при планировании беременности имеют возможность пройти генетическое тестирование (обратиться к потенциалу генетики в целом) и уже делают это.

*«И, например, в лаборатории «Генетико» есть такой анализ, он называется что-то типа «Осознанное родительство», как-то так. Это именно анализ на наиболее частые в нашей популяции наследственные болезни. СМА, муковисцидоз... там, по-моему, 15 заболеваний, наиболее часто встречающихся у нас» (врач-педиатр/генетик).*

*«А, ну набор будет разным для мужчин и женщин. И я думаю, что можно взять стандартный список самых частых орфанных заболеваний в России. Он есть, например, на сайте «Genetico» (Генетико), если зайти в раздел «Планирование беременности», там есть такая панель, которая называется «Подготовка к беременности», и там вот эти все вещи перечислены. Но там нет мышечной дистрофии Дюшенна не потому, что она не частая – она частая. Но просто метод выполнения тестирования другой. И это нужно смотреть отдельно» (основатель благотворительного фонда).*

Одна из экспертов – врач-генетик – отмечала, что по ее опыту количество пар, желающих таким образом пройти генетическое тестирование, сегодня растет. Более того, они приходят к врачу-генетику уже информированными, а иногда их запрос опережает предложение врача. Молодые пары все чаще демонстрируют осознанность и ответственность в вопросах деторождения и готовы прибегать к потенциалу генетики. В этом случае необходимость финансовых затрат не видится в качестве значимого фактора низкой вовлеченности. Эксперты отмечают, что люди готовы и за большие деньги, прочитав информацию в Интернете или где-то еще, самостоятельно делать такой скрининг.

*«И на сегодня даже, что называется, спрос начинает опережать предложение. И я так понимаю, что если информировать... то есть люди не задумываются. У меня такое складывается впечатление, что совершенно изменился менталитет. Вот я еще сейчас*

*сама с советского с такого периода. Менталитет, что большинство молодых людей, у которых есть, конечно, возможность, все равно это стоит каких-то средств, они готовы будут, то есть я так понимаю, что готовность даже опережает мое внутреннее понимание и сознание. Сделать большее, чем считается в среднем оптимальным в рекомендациях» (врач-генетик).*

Современные молодые люди ищут в медиа информацию о заболеваниях и о больных детях, чаще пользуются Интернетом и иными информационными ресурсами. В целом, они демонстрируют большую осознанность и большую информированность (наследственные заболевания стали на слуху). Поэтому важно и нужно работать именно с этой группой – активной молодежью, в т.ч. на этапе планирования беременности.

Однако, в этом случае также возникают определенные трудности:

1) При самостоятельном принятии решения семьей о тестировании возникает риск неверной самодиагностики, неверного выбора теста и т.д. По словам экспертов, вне консультации с врачом-генетиком такое тестирование (скрининг) не всегда может быть оправданным.

2) По словам другого эксперта, в такой ситуации «профилактического» преемственного скрининга абсолютно неясно, как с такими семьями проводить работу: какие тесты им рекомендовать, как интерпретировать результаты и т.д.

*«Они говорят, просто мужик пришел, захотел сдать тест, заплатил там. Вот оно! Мы удивились, зачем ему это надо? Врачи сказали: платит... Что делать. А это вот как раз ситуация, что вот человек пришел... что-то захотел о себе узнать, где-то что-то услышал. А оно шокировало генетиков и врачей. То есть мы даже сами не готовы работать с нормальной популяцией.... Мы все, вот, в поле зрения - проблема, пациенты, что сделать... А когда пришел просто человек, нам не интересно, еще начинает: да зачем вам это надо?.... Ну, потому что вам это надо, мы тут будем тратить время, силы... Мы же ориентированы на оказание помощи, а здесь-то?» (генетик, исследователь).*

**Сегодня генетика не работает в поле профилактики – врачи не знают, что делать с пациентами на до-симптоматической стадии. Генетика работает и оказывается эффективна только в поле помощи – помощи пациентам с орфанными заболеваниями и дальнейшем исследовании и сопровождении таких семей.**

*«Вот здесь более такой вариативный ряд, но я думаю, что, если мы, чем больше мы будем говорить об этом, тем больше все-таки и врачи, и пациенты, став осведомленными, начнут говорить: «Ага, вы предлагаете - вот я пришел, у меня нет проблем, да, вот мы вчера поженились». Да, вот вы мне скажете, чтобы у меня был здоровый ребенок? И вот тут-то мы маленько не готовы. Вот тут-то мы не готовы, с чего искать в норме. Если*

*он придет с больным ребенком, уже все понятно. А вот тут вот, вот мои три миллиарда нуклеотидов и супруги три миллиарда. Скажите, в каком из них ошибка?»* (генетик, исследователь).

Тот факт, что сегодня пациенты имеют возможность пройти преконцепционный скрининг только платно, по-разному оценивается экспертами. Одна группа полагает, что такие услуги необходимо включить в ОМС, тем самым обеспечив большую доступность такого тестирования для всех желающих. Возможно, это поможет увеличить и круг охвата, и повысить вовлеченность населения. Другая группа полагает, что на сегодняшний день включение преконцепционного скрининга в ОМС неоправданно и преждевременно, поскольку не ясно, что именно исследовать. Это будет поток бессмысленных обследований, которые сложно интерпретировать. Так, эксперты констатируют, что бесплатного генетического тестирования нет почти нигде в мире. Кроме того, перед включением скрининга в ОМС, нужно оценить:

- есть ли диагностические возможности;
- есть ли кадровые возможности;
- есть ли финансовые возможности.

*«Конечно, в определенной степени то, что нет бесплатного тестирования, это (нрзб., 00:39:05) влияет. Но... я должна сказать, что его нигде в мире практически нет. Да, генетические исследования – это разумно, не делаются за счет государства. Если бы они делались широко за счет государства, это был бы поток бессмысленных обследований, которые было бы очень сложно интерпретировать. Потому что, чтобы получить правильный ответ, должен быть правильный вопрос. То есть, мы не можем получить, интерпретировать без лечения генетического обследования, если мы не задали вопрос, что у пациента то-то, то-то, то-то, назначили правильное исследование и поставили данные из клиники. Только так»* (врач педиатр-генетик).

Однако, возможно, по словам некоторых экспертов, скрининг на носительство стоит сделать бесплатным (включить в ОМС), поскольку с увеличением количество наблюдений стоимость будет падать.

*«Но это другое. Вот если будет речь идти о именно наиболее частых заболеваниях, да, в нашей популяции. Ну, вот муковисцидоз, СМА – их там 10-15 заболеваний, которые встречаются с высокой частотой, где либо частое носительство, как при муковисцидозе и СМА, либо в конкретной популяции частое носительство. Ну, то есть, например, евреи ашкенази должны исследоваться на носительство большего количества заболеваний. Вот это имело бы смысл. Это как бы не очень дорого, если это уже делается. Там же... Когда*

начинается делать генетическое исследование, есть там всякие праймеры на него, то дальше уже поток... он не так дорог. Это рано дорого» (врач педиатр-генетик).

*«В идеале они должны быть бесплатными за счет ОМС. Но насколько это реально, я не могу сказать. Потому что ну... тогда надо делать полноэкзомное тестирование просто всех. И делать его уже, может быть, не на преконцепцию, а в рамках генетических паспортов. И делать это, начиная, например, с людей молодого возраста. Хотя если у нас будет идея персонализированной медицины развиваться дальше, то может быть делать, там, от нуля до двадцати, там, не знаю, девяти, например, или до 35-ти, да - репродуктивного возраста. Но это слишком большой масштаб, безусловно»* (специалист по биоэтике).

В качестве еще одной альтернативы оплаты предлагалось привлекать фонды, искать спонсоров, компании, которые бы несли бремя финансовой нагрузки в случае преконцепционного скрининга.

*«Может быть, для начала может быть сделать старт какой-то в ограниченном субъекте в каком-то, например. Ну, если привлечь фонды, допустим, или привлечь какие-то ну, компании, которые могли бы спонсировать это. Ну, на сегодня вот так пока. Я вот как была с пилотным проектом, то есть там же были привлечены деньги компаний и это в общем так... и фонды привлекаются. Во многих странах существуют фонды, которые обеспечивают вот такие задачи»* (врач-невролог, организатор здравоохранения).

Помимо экономических трудностей в ходе интервью обсуждались также этические, правовые и организационные трудности внедрения преконцепционного скрининга в широкую практику. Обозначим основные из них.

#### **Этические сложности внедрения преконцепционного скрининга**

В этом случае наиболее развернутые ответы были получены, прежде всего, от специалистов по биоэтике. Одним из экспертов были выделены две группы таких сложностей: преодолимые и непреодолимые. Преодолимые – это те, которые смыкаются с правом и могут быть обеспечены на уровне законодательства. Среди них:

- информированность пациента;
- добровольность;
- конфиденциальность;
- правдивость предоставляемой информации.

Неустранимые этические дилеммы – это ситуации, в которых нет однозначно хорошего выбора/действия. Так, человек, осведомленный о преконцепционном скрининге, сталкивается с ситуациями этического выбора: 1) проходить или нет такое тестирование; 2) что делать, если риски выявлены – как использовать эту информацию –

рисковать или нет; 3) что делать, если риски выявлены на этапе планирования беременности. И т.д. Такие ситуации характеризуются тем, что нет однозначно хорошего морального выбора, любой вариант сопровождается этическими трудностями. Здесь наблюдаются несколько точек флуктуации. Одна и та же информация разными людьми в разных ситуациях может использоваться по-разному. Однако, сегодня люди не готовы к такому этическому, экзистенциальному выбору, их нужно к этому готовить.

Кроме того, у человека всегда должно быть право выбора: знать или не знать информацию о своем носительстве, о своем генетическом статусе. И, как уже было сказано выше, не факт, что полученную информацию люди будут использовать при планировании беременности. В этом случае вновь несколько различаются точки зрения специалистов социогуманитарного и медицинского профилей. В позиции последних велика рационализация поведения людей и процесса принятия терапевтических решений. Однако, люди в заботе о здоровье далеко не всегда действуют рационально и принимают рациональные решения (делают рациональные с точки зрения медицины и снижения рисков выборы). На их выбор влияют ценности, в том числе религиозные.

*«Но повышение осведомленности не означает автоматического действия. Мы в своей семье пережили генетическую патологию. Мы похоронили внука. И я видела, как внутри моей семьи, при всей высокой информированности, по поводу... действий за этой информацией, были большие проблемы. Я до сих пор уверена, что мы пошли, как бы, неоптимальным путём. Поэтому экспертное сообщество не должно рационализировать общество чрезмерно. Потому что какие именно шаги примет семья и конкретные люди, это не предопределено. Откажется ли человек от деторождения при высоком риске? Прервёт ли семья имеющуюся беременность? Откажется или согласится на использование донорского полового материала по рискам? Или будет идти на усыновление? Это всё непредсказуемое действие людей. Поэтому вот эта иллюзия, что проведение скринингов уменьшит давление на систему здравоохранения во всех смыслах – и в экономическом, и в организационном – я думаю, что это большая иллюзия экспертного сообщества» (специалист по биоэтике).*

*«Вот. Общество, проблемы, которые изначально не являются медико-биологическими, пытается решить через отсыл к генетике как якобы объективному и достоверному научному знанию. По условию, что это знание в базисе своём принципиально не полно, недостаточно, да ещё и искажено – объявление, например, педагогических проблем имеющими генетическую природу, или психологических проблем, сведения их к генетическим и так далее. Вот это я всё называю генетизацией. И это нехорошая тенденция, потому что оно ломает границу ответственности, перенося многие*

*социальные вопросы в плоскость предопределенности. И с одной стороны, это вроде как человек ответственность снимает, а где-то наоборот его делают ответственным за то, что ты, например, не прошёл тестирование, ты не знаешь, ты не предупредил своего будущего супруга. И это путь к тому, что общественная нормированность будет давить на человека очень сильно» (специалист по биоэтике).*

*«Во-вторых, это проблема выбора. На основе этой информации пациент решает, что он будет делать дальше – учитывать или нет в планировании репродуктивного поведения. Будет ли он использовать ЭКО или пойдет в естественную беременность. Но он должен понимать, что если он пойдет в естественную беременность, то чем это ему грозит, какие ситуации возможны, и будет готов к ним. Т.е. это добровольный выбор. Потом отбор эмбрионов в процессе ЭКО тоже имеет ряд этических трудностей. Этот выбор» (специалист по биоэтике).*

Пациенты не должны осуждаться или подвергаться наказанию, дискриминации за любой выбор.

*«Любая информация, которая может расширить мое представление о будущем, позволяет мне влиять и как-то контролировать, конечно, как минимум. И если я иду на риск, наверное, знание... Ну, тут может быть очень много тревоги, это тоже не самый хороший фактор. Всегда я все время думала, а вот если бы я знала заранее, что бы помогло бы мне это, да, потому что я узнала о том, что у ребенка есть какие-то сложности со здоровьем на 28-й неделе. Это было очень тяжело....Это была дикая тревога, суицидальные мысли, что только не было. Потому что... ну это было совершенно неожиданно. Вот. А если ты будешь знать, что у тебя может родиться такой ребенок, ну, тоже как бы, не знаю, на психологическом уровне это может влиять на состояние женщины, состояние мужчины. То есть как будто бы, я даже не знаю, как это решается... Очень бережное должно быть отношение к семье в этот момент, то, чего у нас сейчас нет. «Ага, вы значит, вы знали, что риски есть, и решились! Ну вот давайте теперь расхлебывайте!» Они остаются один на один вот с этим осуждением (основатель благотворительного фонда).*

*«Даже можно устраивать лотерею какую-то, да, что... (посмеивается) и пятидесятичный участник получают там что-то, да. Вот, то есть людей вовлекать в этот процесс, но при этом, да, у них есть выбор, они могут не участвовать. А дальше уже смотреть на результаты, надо смотреть на ход этого всего. Если же... Ну, вот прям вот это тотальное измерение температуры, ну это уже, ну, мне кажется, это очень душно. У нас и так давящих факторов в стране настолько много, что если еще вот будет сбор... ну, люди будут отказываться, люди будут прятаться. То есть, да, это вот это*



*желание контролировать семью целиком таким образом, оно слишком опасно в принципе. И, ну... не хотелось бы. Выбор, выбор важен»* (основатель благотворительного фонда).

Однако, некоторые эксперты полагают, что внедрение преконцепционного скрининга, напротив, позволит избежать ряда этических трудностей и определенных моральных выборов (или, по крайней мере, снизить их остроту).

*«Но тут надо сказать, каких этических трудностей позволяет избежать ПС. Он дает возможность избежать выбора, не сталкиваться с ним. Например, делать аборт или нет, если во время беременности выявятся какие-то проблемы у ребенка. Аборт и принятие решения об аборте может быть очень травматичным. Внедрение ПС сможет профилактировать рождение детей с патологиями. А мы понимаем, что рождение такого ребенка имеет и социальные последствия. Как правило, мать оказывается привязанной к ребенку, она бросает работу. Семья может распасться, т.к. часто отцы уходят из таких семей, и все бремя ответственности и заботы ложится на мать»* (основатель благотворительного фонда).

В ситуации информированности человека о своем генетическом статусе формируется феномен «пациента-в-ожидании» – пациента, знающего своих рисках и находящегося в ожидании их реализации (манифестации).

*«А вот люди воспринимают свою телесность в целом. И если найдены какие-то патологии, какое-то носительство, люди осознают эту информацию, как имеющую отношение ко всем аспектам своей жизни. И это тоже достаточно, достаточно болезненно, это тревожащее. И вот этот дополнительный момент... пациента в ожидании... «У меня еще нигде не болит, но я вот уже знаю, что я носитель и так далее» – это совсем другое психологическое ощущение жизни. Мы еще по-хорошему в массовом масштабе с таким не сталкиваемся»* (специалист по биоэтике).

Следующий важный этический момент заключается в том, что **генетическая информация, информация о носительстве мутаций является многосубъектной**. Это означает, что к ней имеют отношение и заинтересованы в ней не только сам пациент, но и его родственники, дети и т.д. Однако, на сегодняшний день этот вопрос никак не регулируется в правовом поле, а пациент имеет право не разглашать такого рода информацию даже близким родственникам (заинтересованным сторонам). Кроме того, чем дальше родство, тем меньше доносится информация. Таким образом, эта проблема имеет этический и правовой компоненты.

*«Есть одна правовая проблема, которая вообще не решена. У нас в законе нет понятия многосубъектной информации. А вот генетическая, генетическая информация, она специфическая, потому что генетические данные человека, который пошел на*

*скрининг, затрагивает не только его собственный интерес, а интерес кровных родственников. И родственники могут оказаться носителями патогенного варианта, передать его своим детям. И значит, для них полученная информация имеет ценность. Вообще в медицинской практике как бы пациента предупреждают. Но нельзя достоверно знать, сообщит он о своей проблеме, а на самом деле семейной проблеме, родственникам или нет. И поэтому, если мутация, например, обнаружена у человека, то у его кровных родственников мы предполагаем мутацию, не получив от них согласия. Поэтому вот ключевое, мне кажется, одно из ключевых, я многое юридических могу назвать. Вот одна из ключевых юридических проблем – это отсутствие в нашем законе представления о многосубъектной информации. Информация, которая имеет отношение в силу своей природы сразу к нескольким субъектам. Мы спрашиваем одного, получаем ИДС от одного, а отношение имеет множество людей (специалист по биоэтике).*

Эту же проблему мы видим и в интервью с клиентами – даже в случае заболевания в семье, знания о своем носительстве, не всегда говорят родственникам, предупреждают их. В культуре не принято рассказывать о сензитивных (значимых) заболеваниях. – люди боятся быть стигматизированными даже со стороны ближайших родственников.

Кроме того, почти все эксперты подчеркивали, что процедура преконцепционного скрининга и генетического тестирования в целом должна быть строго **добровольной**. Выбор человека должен быть добровольным: нет однозначных рекомендаций «рожать или не рожать», «проходить тестирование или не проходить».

*«Важно, чтобы это не воспринималось людьми как ярмо. Чтобы это воспринималось именно как возможность» (основатель благотворительного фонда).*

*«Ну, понятно, что охватить всех невозможно и так далее, но если какая-то часть людей значительная, да, будет это делать, даже если это будет недобровольно, но если это не делать в раннем возрасте, а всех заставлять, все равно будет проблемно. А когда человек осознанно сам идет, кроме того, что он сдаст кровь и получит эти результаты, он будет их использовать дальше. То есть можно со всех собрать кровь, передать им результаты, а они ничего делать не будут, они просто даже не посмотрят, что там написано, ну и зачем это? То есть, когда человек делает это добровольно, осмысленно, осознанно и с пониманием, зачем он это делает и будет использовать – это гораздо эффективнее, чем потратить деньги на людей, которым это непонятно, не нужно, их заставили, они еще... «назло кондуктору пойдут пешком» (специалист по биоэтике).*

Проблематика орфанных заболеваний поднимает вопросы милосердия, гуманизма, сострадания, ценности человеческой жизни, которые не всегда вписываются в медицинскую оптику.

*«И постоянно об этом говорилось, говорилось о профилактике заболеваний. То есть нашему государству выгоднее профилактировать заболевания, чем потом лечить человека. Это дешевле. То же самое здесь. Государству, конечно, выгодно, чтобы рождали здоровые дети. Но здесь опять же, этический риск. Потому что дети с генетическими заболеваниями. Да, это дорогостоящие, может быть, патологии – для государства. Но при этом это вечный спор. Мы сбрасываем инвалидов как в Спарте со скалы, или мы все-таки растим наше общество как гуманное. И дети с инвалидностью в этом случае выступают... ну, как это правильно сказать, «тренажер гуманности» – это будет слишком. Отношение общества к людям с инвалидностью на самом деле очень много говорит о самом обществе. Если у нас будет какая-то система информирования на таком государственном уровне, э... наверное больше людей об этом узнают. Но это должна быть прям очень серьёзная программа с ответами на вопросы, которые возникают у людей в процессе» (основатель благотворительного фонда).*

### **Правовые трудности внедрение преконцепционного скрининга**

Эксперты называли правовые трудности внедрения преконцепционного скрининга, которые зачастую смыкаются с этическими вопросами. Среди них:

- получение добровольного информированного согласия. Эта проблематика становится еще более актуальной в условиях развития биобанков: должно ли такое согласие быть получено на все процедуры (в т.ч участие в исследованиях, попадание в разные выборки) генетического материала, который там хранится.

- обеспечение получения пациентом достоверной и надежной информации.

- обеспечение конфиденциальности генетической информации.

- обеспечение безопасности генетической информации и ограничение доступа к ней третьих лиц, в том числе заинтересованных организаций (например, страховых компаний), в том числе в условиях цифровизации.

- потребность в законе о недискриминации на основе генетической информации.

- вопрос о целях использования генетической информации.

*«А это одновременно и механизм функционирования персонализированной медицины, и мощнейший механизм развития науки медицинской» (специалист по биоэтике).*

- поскольку генетическая информация является многосубъектной, то требуется прояснить правовой статус всех заинтересованных лиц (на данный момент этот вопрос остается не проясненным).

### **Организационные трудности внедрения преконцепционного скрининга**

В ходе интервью обсуждались и организационные трудности внедрения преконцепционного скрининга, а также, какие шаги должны быть предприняты для распространения такого генетического тестирования.

1. Как уже было упомянуто, все эксперты говорили о низкой информированности населения о потенциале генетического тестирования. Именно поэтому в качестве основной задачи, которую нужно решить, упоминалось просвещение/информирование населения. Информированием населения должно заниматься государство, в т.ч. в лице врачей, исследователей. Во всех случаях должны быть разработаны федеральные программы, включающие темы, способы информирования и т.д. На данный момент не ясно, какого рода информацию предлагать и как информировать население. *«Это должна быть кампания, чтобы достигаться до всех»* (специалист по биоэтике).

В этом случае важна разработка основных параметров такого информирования – контента, алгоритма, распределения ответственности между разными игроками поля. Информировать нужно не только о возможностях генетики и системы здравоохранения, но и о наследственных заболеваниях, способах наследования и т.д.

*«Скажу, что вот на мой взгляд, можно как раз вынести будет, на мой взгляд, одна из ключевых проблем для социологии здесь заключается в том, чтобы очень хорошо проинформировать общество, проинформировать таким образом, чтобы все мероприятия, которые будут реализовываться в рамках любых программ по преконцепционному генетическому тестированию, они бы были эффективными, чтобы они давали позитивный результат, чтобы люди, которые сдают тест и которые, собственно говоря, будут потом... рожать детей, да, чтобы они эти результаты теста учитывали. Как они их будут учитывать? Это другой вопрос. Даже если мы понимаем, что риск с рецессивными заболеваниями – это 25%. То есть даже если человек считает, что это для него не такой высокий риск, то есть один из четырех, да, и я буду пробовать и рожать детей, как обычно, ну, как обычно, да? Вот. То все равно он понимает, что он делает, он понимает, что если у него первый ребенок больной, система здравоохранения может гораздо быстрее вот эту ситуацию отследить, ее как бы... понять, может быть, больше каких-то усилий приложить для того, чтобы этому ребенку помочь. Во-вторых, этот человек, в принципе, может на стадии все-таки очень ранних сроков беременности, когда это выявили, но еще есть возможность сделать аборт, и это будет все-таки небольшой моральной проблемой, все равно вот принять такое решение, да, то есть... «Я, там, вот понял или поняла и принимаю такое решение». В-третьих, в общем-то, можно сделать ЭКО и вообще никаких проблем не будет моральных с абортом, хотя это не значит, что ребенок будет абсолютно здоров, да, но и, в общем-то, вот в принципе, эти*

*люди могут расстаться, понимая, что у них есть такие риски, и это тоже, в общем-то, совершенно новая социальная ситуация будет, но тем не менее, этот опыт, в общем-то, Дора Йошарима, который свел в 2000-х годах рождение больных детей с Тея-Саксом к нулю, за счет того, что люди просто расставались, они не хотели вот таким образом рисковать. Но там социокультурные, конечно, особенности, которые в России нет, поэтому мы это не учтем в полной мере» (специалист по биоэтике).*

*«Поэтому тут нужно вести большую образовательную, просветительскую деятельность, что вот есть рецессивные болезни, есть наследуемые только, там, когда мать не болеет, является носителем, болеют только мальчики, на конкретных примерах объяснять. И тогда может быть, людям станет понятно, зачем от них это требуют, потому что человек не виноват в том, что он этого не знает. Это не его обязанность. А вот обязанность государства в том, чтобы его просветить и рассказать, почему это важно, может быть, конкретно для их семьи, и предложить тогда варианты хотя бы обследования, хотя бы минимальные, а не просто пугать, стращать, что вот есть болезни, а вы теперь с этим живите, что у вас тоже такой вот ребенок больной может родиться. То есть должны быть варианты того, чтобы предложить хотя бы минимальные тесты. Поэтому минимальные, да, это вот те часто встречающиеся, которые мы смотрим как раз по неонатальному скринингу» (врач-генетик).*

В интервью были озвучены следующие возможные пути информирования:

а) Включать информацию о генетике, генетических заболеваниях, принципах наследования и т.д. в образовательные программы всех уровней кроме дошкольного. Например, в школьные курсы по биологии, в вузовские курсы по определенным дисциплинам («Концепции современного естествознания»). Кроме того, биодогической подготовки важно также говорить о выборе, осознанном подходе к жизни, ответственности, ответственном родительстве и т.д. (например, уроки «осознанного выбора будущего» в школе).

*«Я про это уже говорила, и я повторюсь, хороший механизм, это начинать с выпускников. Работать с ними в части развития осведомленности, мотивировать их на то, чтобы они сдавали генетический тест, помогать справляться с его результатами - вот пожалуй, это была бы такая идеальная история. Начинать, да, с выпускников, начинать в тот момент, когда государство будет готово инвестировать в этот проект средства, потому что мы не можем просто сказать: «А давайте мы с 24 года и начнем». Это планирование бюджета, это большие инвестиции, это необходимость законотворчества такого в инновационной сфере, это необходимость обучения, и в общем, если мы к этому придем лет через 10-15, это будет очень быстро. Но я бы*

нацеливалась именно на людей... молодых, скажем так» (основатель благотворительного фонда).

б) практика прихода врачей и иных специалистов в школы, иные учебные заведения с тематическими лекциями, занятиями.

в) информирование пациентов на местах, основные агенты информирования – врачи первичного звена (например, гинекологи, терапевты) – на приеме, в рамках диспансеризации. Некоторые эксперты говорили, что врачи-гинекологи должны в женских консультациях информировать/предлагать информацию. Однако, в этом случае возникают эτικο-правовые проблемы – могут ли врачи официального здравоохранения информировать население в условиях недоступности генетического тестирования в рамках государственных программ (бесплатно).

*«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 законодательности 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).

г) Создание специализированного сайта, содержащего информацию о возможностях генетического тестирования, планирования беременности и т.д.

*«Тогда это было бы ограничено. Сейчас очень сложно, либо, я не знаю, создать какой-то сайт для женских консультаций по беременности. Я не знаю, если он существует, например, в городе, например, на уровне города при, там, планировании беременности, где бы действительно были бы, ну, что полезно, что вредно, что хорошо, где-нибудь какие-то записи, выступления по течению беременности ведущих специалистов. Вот есть такой вариант сейчас, живет молодежь»* (врач гинеколог-репродуктолог).

*«Но тем не менее информировать. Потому что, когда ты знаешь, люди будут искать. Вот. А там уже они будут выбирать, готовы они, например... если это нет в рамках, если это рамка бюджета, слава богу, если нет – то тогда они уже выбирают. Вот если бы был какой-то там такой сайт, здорово-, да, вот где бы рассказывалось бы, ну для молодежи запустить, да, так вот. Что... «Здоровое, там потомство», или «Здоровое население России», «Здоровые, там, дети России», или что там...»* (врач гинеколог-репродуктолог).

д) Привлекать медиа, СМИ, запускать социальную рекламу, развешивать баннеры, проводить специальные акции.

*«Ну, я вот говорю, что мне кажется, что для популяризации, ну вот как бы есть история с ВИЧ, эти рекламные баннеры на остановках и на фасадах жилых зданий, это как одно из направлений. Потом можно проводить различные акции, тоже вот с направлением... ну как бы поддерживающими тематику, например, прекоцепционного скрининга» (журналист).*

*«Ну конечно социальная реклама. Которая работает точно с мифами, и в том числе с магическим мышлением. Там, не знаю, идет мальчик с девочкой, прекрасная погода, они такие юные, красивые, идут за руку по улице. Значит, навстречу им идет мама и в коляске везет ребенка с... каким-то очевидным генетическим заболеванием, и... в голове, там, у девушки: «Наверное, она что-то сделала не так, со мной такого не случится». И дальше кабинет врача, ей предлагают возможность это сделать, и дальше показывают две реальности: как она сделала и не сделала, да, вот, параллельно. То есть, не говорить, не пугать, что вот ты не сделала – и на тебе теперь. А показать, что выбор, последствия, осознанное решение. Вот так. Но я тот еще бьюти блогер, поэтому социальные рекламы...» (основатель благотворительного фонда).*

*«То есть, показывать возможности генетики в решении простых, житейских вопросов рождения здоровья ребёнка. Вот семья, вот они столкнулись с проблемой, вот как-то деликатно показали. Вот на руках здоровый младенец. Вот прошли через это ЭКО, пренатальную диагностику, вот смотрите - мы счастливы. Мы носители варианта, мы носители риска, но мы счастливы. Потому что у нас, мы пройдя с генетиком вот этот путь, от диагностики до понимания, что с нами происходит – у нас здоровая семья, здоровый ребенок» (генетик, исследователь).*

е) информирование на непрофильных мероприятиях, в том числе научных.

*«Ну да, то есть, не знаю, раздавать в рамках каких-нибудь конференций, которые проводятся, всякие буклеты. Не обязательно на самом деле эти конференции, они должны быть именно на медицинскую тематику, то есть это, не знаю, там могут быть конференции в различных сферах, но просто есть... информация, вот которую нужно населению обязательно знать, и эти флаеры, они должны быть в открытом доступе для всех. И точно также вот через, не знаю, какие-нибудь материалы, статьи, описание историй, не знаю, там, проведения, реализации, нюансов, не знаю, успехов... И можно, не знаю, там освещать точно также практику других стран, насколько выгодно это для них стало его внедрение. Потому что вот, насколько я знаю, в Израиле прекоцепционный скрининг, он является обязательным, у нас пока о нем широко не говорят, он мало известен, и в Израиле как раз таки его можно сделать в любой, даже не частной, а государственной клинике, потому что для них это принципиальный момент» (журналист).*

ж) информирование населения через различные, непрофильные государственные структуры.

*«...у нас там... МФЦ, Госуслуги, да, вот как у нас сейчас эта информация. Вот, пожалуйста, на Госуслугах – вы хотите узнать, какой риск у вас вот такой-то, объяснить, зачем это важно, почему это важно» (основатель благотворительного фонда).*

з) информировать молодых людей, например, в ЗАГСах.

*«Ну, мне кажется, идеальный механизм должен быть связан с информированием молодых людей, которые, например, приходят парами в ЗАГС, да, или в каких-то высших учебных заведениях, например, или в средних учебных заведениях распространять информацию, которая позволит людям, которые прежде всего вступают в брак, или... уже живут, там, как мы любим говорить, гражданским браком, но планируют рождение детей, да, вот пройти такое тестирование, которое позволит им выявить возможные проблемы, связанные с их будущими детьми, да. При этом необходимо, конечно, полностью проинформировать молодых людей. Если это будет бесплатно, это будет дополнительным фактором, который позволит привлечь людей, которые бы хотели это сделать, но, если по финансовым причинам они просто не могут это сделать, да, это позволит, конечно, решить для них эту проблему. Вот, второй момент, конечно, это должен быть доступ к преконцепционному тестированию не только для молодых людей, вступающих в брак, но и для тех семей, которые уже существуют. И там есть, например, уже один больной ребенок, да, они тоже должны иметь возможность использовать эти... ну, в принципе, такое так и происходит, собственно, да, при наличии одного больного ребенка в семье. Люди могут пройти генетическое тестирование, но если это будет какая-то масштабная программа, то к ним могут, я думаю, могли бы подключаться те, кто, в общем-то уже имеет детей, но при этом планируют дальше рождение второго, третьего и так далее. Вот, я думаю, что это тоже имеет смысл, вот, собственно говоря, для вот этих людей» (специалист по биоэтике).*

и) расширить инклюзивное образование, что позволит всем – и специалистам, и обывателям больше узнать об орфанных пациентах и о наследственных заболеваниях в целом. Обеспечение возможности детям с орфанными заболеваниями посещать детские сады, школы.

Информирование должно иметь кумулятивный эффект, знание имеет тенденцию накапливаться.

*«Информация, она ведь не сразу ложится, но она накапливается. Вот она раз увидела, где-то два, услышала, и это все накапливается, да, в ячейках памяти. В том-то и дело, да. А потом, когда возникает вопрос, уже как бы есть некоторая подготовка, да?»*



*И это все, информация получена ранее, где-то она всплывает. И создает почву для правильного принятия решения. Какой-то да, накопительный эффект. То есть, люди должны об этом слышать, слышать, слышать, где-то знакомиться. И пусть они сначала думают, что это их не касается, это вообще не про них, да, но все равно они слышат, где-то впитывают, где-то у них это оседает. А потом, когда возникает уже вопрос, им это будет проще как-то, наверное, быстро отреагировать» (врач-невролог, организатор здравоохранения).*

2. Нехватка врачей-генетиков. Во-первых, их физически мало и должно быть в разы больше. Во-вторых, некоторые эксперты обращали внимание на недостаток у врачей социогуманитарных знаний, их слабую биоэтическую, психологическую подготовку. Генетическая информация является крайне сенситивной, а поэтому информирование должно быть очень профессиональным и психологически грамотным. Как отмечали некоторые эксперты, знание своих рисков может «раздавить» пациента. А потому нужно увеличивать штат психологов, работающих в этом поле, повышать психологическую грамотность врачей или формировать новых специалистов – генетических консультантов.

*«Вот это тоже такой животрепещущий момент, на самом деле, потому что, например, врачей генетиков у нас в стране не хватает, их не так много, как хотелось бы, и поэтому не можем покрыть, да, там, всех нуждающихся людей, кому требуется генетическая консультация. Поэтому стоял вопрос в том, чтобы помочь врачу генетику его разгрузить вот эту вот часть, которая... (нрзб., 00:31:46) это ввести генетического консультанта. То есть, как, вот на манер наших западных коллег, у них есть отдельная должность генетического консультанта. Это не врач. Это не именно, это не тот человек, который учился в медицинском ВУЗе, он прошел как дополнительное такое вот образование на, не знаю... Да, это может быть вообще любой человек. Не обязательно нужно иметь биологическое образование. Если биологическое, это будет только плюс. Смысл в том, что человеку учат как раз объяснять пациенту, зачем ему это нужно. То есть, врач-генетик посмотрел пациента, посмотрел обследование и сказал, нужно сделать вот это. Генетический консультант заходит и говорит, что вам это нужно теперь, потому что - и объясняет, для чего, какие могут быть результаты и так далее. Потому что проще будет эффективнее, если врач-генетик будет заниматься непосредственным назначением исследований их интерпретацией, а большую часть именно разговорную переложить на генетического консультанта. Потому что он сможет объяснить семье, ну вот знаете, есть рецессивные, доминантные заболевания, вот у вас тот случай.... Плюс их, они проходят дополнительные курсы психологической поддержки, то есть они работают как-то немножко врачи-психологи, потому что важно*

*ведь не только, да, там, поставить диагноз, сказать, мы молодцы, мы нашли – нужно же правильно преподнести эту информацию и объяснить, что с этим можно жить как-то в дальнейшем, что нужно прилагать какие-то дальнейшие усилия там по реабилитации и так далее» (врач-генетик).*

3. На данный момент, а в ситуации широкого внедрения преконцепционного скрининга тем более, не очень ясно, кто и как будет информировать пациентов, где найти штат специалистов, психологов, кто будет разъяснять особенности такой процедуры. Требуется обучение медицинских специалистов, психологов, как эту информацию сообщать. Должен быть разработан регламент разговора с семьей – например, сообщение информации только лично, а не по электронной почте или по телефону. Люди не должны оставаться один на один с этой информацией – в случае выявления рисков должно быть сопровождение семьи (партнеров).

*«Но, честно вам скажу, это... (пауза) это очень правильный ракурс, но... тут много-много нюансов, которые важно проконтролировать, важно отследить, сопроводить человека или семью в процессе. Вот они получают данные, что у них там 40% вероятность, что родится ребенок с таким диагнозом или с такой мутацией, она может передаваться. Что дальше? (Пауза) Как они должны решать этот вопрос для себя? Вот здесь, на этом этапе должна быть очень мощная поддержка, как самих генетиков, (с акцентом) грамотных генетиков. ...Потому что что обычно делают генетики? Обычно нашим родителям говорят «нет, вам нельзя рожать детей», или нашим пациентам это говорят, генетики, которые недостаточно квалифицированы сами. Здесь должны быть подключены психологи, которые помогут родителям сделать выбор, основываясь на их каких-то глубинных возможностях, да. Это поддержка...То есть, вот это... если говорить об информировании, то здесь нужно... прям более смыслов для родителя и проговорить разные варианты развития событий. Потому что риск может не оправдаться, родится здоровый ребенок, или же, наоборот, случится такое, что вот именно эта мутация и передалась, ну, что с этим делать? Либо направление на ЭКО, когда риск высок. Этот вариант тоже можно рассматривать. Вот как-то так» (основатель благотворительного фонда).*

*«Я думаю, что вообще, если глобально говорить, то проблема в сегодняшней системе здравоохранения, которая хоть и говорит, что во главе угла персонафицированная медицина, наши врачи настолько загружены, что, там, не знаю, им не хватает времени, чтобы учиться, или мотивации у них для этого нет. Они делают какие-то там для галочки, проходят какие-то свои повышения квалификации, при этом квалификация не повышается. То есть должна быть система, мотивирующая врачей на*

*то, чтобы узнавать новое, на то, чтобы развиваться. Какая-то должна быть история, не знаю, с рейтингованием, что угодно. Хотя это тоже насилие с другой стороны. У человека должно быть желание расти и развиваться. Сегодня мы сталкиваемся действительно очень часто с врачами, которые не только не знают, но и уверенными в том, что им этого знать не надо, ну самоуверенность, да. Это такая специфическая черта любого человека. Это у любого может быть. Но когда это у врача происходит, вот это отсутствие рефлексии, то... это конечно очень чревато тем, ну... нарушение постулата «не навреди». То есть по сути генетики сейчас не дают ту информацию, которая бы позволяла родителям делать информированный выбор. Очень часто навязывается свое мнение. То есть вот эта корректность, этическая плоскость нарушается очень часто во взаимодействии либо с носителями заболеваний, либо с самими пациентами. Вот. Это конечно чудовищно, когда узнаешь о таких случаях» (основатель благотворительного фонда).*

*«...да, первое и самое главное, это информирование о возможности, да, я уж не знаю, каким образом она будет создаваться, кто будет к этому причастен, если это какие-то компании, занимающиеся генетическим тестированием, соответственно, здесь максимально нужно информировать людей на входе: что это дает, предусмотреть этические моменты, прям очень со всех сторон их осветить и тоже об этом рассказать людям. Максимальная прозрачность, я просто всегда за это, а здесь вот это необходимое условие, потому что это очень чувствительная тема, вообще, потомство, это прям для нас, для всех семья - это самое ценное, это самое дорогое, что есть у человека, и внедрение вот в эту сферу, оно должно быть очень аккуратно, этически выверенным, юридически выверенным и психологически. Вот, поэтому это такая большая работа, действительно, группа специалистов. Дальше... работа с генетиками, которые эту информацию будут представлять людям, смотреть какие могут быть точки входа для этой информации, потому что генетики уже сталкиваются обычно с пациентами, редко кто пойдет так узнать: «Ой, а я мимо проходила, расскажите, есть ли у меня какое-то генетическое заболевание?»» (основатель благотворительного фонда).*

Грамотное консультирование и сопровождение со стороны специалистов обеспечивает пациенту/родителям возможность делать осознанный выбор.

4. Поскольку генетические заболевания комплексные, пациенту требуется консультация сразу нескольких специалистов. В этом смысле нужно выстраивать связи между различными подразделениями здравоохранения (врач-генетик, психолог, социальный работник, педагог или врач-педиатр и др.), НКО, религиозными деятелями и т.д. Нужны командные консультации и подготовка таких команд, способных

консультировать и пациентов, и пары, планирующие беременности. Для этой цели возможно создание центров, программ повышения квалификации для подготовки таких команд.

*«Если на уровне страны выделить какие-то центры, которые могли бы сделать, разработать и сертифицировать вот такие программы подготовки таких команд, программы повышения квалификации в области биоэтики, расширить спектр программ в рамках непрерывного медицинского образования, вот это было бы хорошо»* (специалист по биоэтике).

5. Низкая генетическая информированность врачей на местах. В этом случае в качестве вариант решения проблемы предлагались курсы повышения квалификации для врачей, программы послевузовской переподготовки.

*«И все больше и больше таких заболеваний, и как бы все больше и больше мы к генетикам направляем таких людей. Значит, конечно, эти нормативы надо пересматривать, генетиков должно быть больше, и готовить их надо. Ну, и грамотность среди практических врачей генетическая должна тоже расти. Потому что уже нельзя работать, не зная этого. То есть, мы должны уже на подготовке только даже практических врачей уже делать акцент на их знаниях о генетике.... Направить, да, подумать об этих заболеваниях. Знать, что на них есть диагностика, какие есть возможности современные и направить, и как бы чтобы этот пациент быстро вышел на окончательный диагноз, да, а не так, что он там наблюдается годами, пока... кого-то осенит»* (врач-невролог, организатор здравоохранения).

*«Вот генетика для врачей других специальностей, да, потому что если пациент... пришел на прием, там, с кардиологической, онкологической проблемой, к кардиологу-онкологу, да, то есть готовность врача заподозрить семейный анамнез, да, какие-то риски. Ну а если нет заболевания, да, он не придет к кардиологу, и он не придет к онкологу, да, но он может быть носителем этих вариантов, с которым столкнется, там, если ему сейчас двадцать, то в шестьдесят лет, да, и вот это проблема. Это, наверное, все-таки образовательный компонент, потому что все равно входная точка здесь медицина, медицина, да. Это включение вот программ генетических в разные образовательные программы для онкологов, кардиологов, акушеров-гинекологов. Вот, ну и это тоже такая серьезная задача, потому что курсы медицинской генетики, они... не очень-то активно интегрированы в медицинское образование, да. То есть они идут чуть ли не факультативом, да, там пять лекций на лечфаке. Ну что можно в пять лекций вложить в медицинской генетике?»* (генетик, исследователь).

6. В качестве проблемы была обозначена и нехватка специализированного оборудования, генетических центров, лабораторий для проведения масштабного тестирования.

*«То есть, да, вот те в первую очередь биологи и генетики лабораторные, которые выполняли бы данные исследования. Хорошо, потому что, во-первых, да, построить здание и оснастить его оборудованием – это не одного года работы. А выучить и подготовить специалиста – еще больше. То есть, если мы хотим, да, действительно получать хорошие результаты, а не постоянно их перепроверять. То есть, по-хорошему, поэтому в каждом, да, там, краю, в области крупной должны быть свои, именно, генетические центры, которые будут выполнять эту диагностику. Чтобы не было такого, что нам всех приходится, вот... Почему мне, например, вот, я в Ростове-на-Дону работаю, приходится все анализы отправлять туда - либо в Москву, либо в Санкт-Петербург. Вот, а почему у нас, казалось бы, в Ростовской области, у нас достаточное количество пациентов, почему не организовать нормальный медико-генетический центр, который бы выполнял свою работу. Мы таким образом разгрузим остальные города, и наши пациенты будут быстрее получать результаты» (врач-генетик).*

7. Региональные различия в доступности медицинской помощи/помощи/генетического тестирования, даже на платной основе. Кроме того, различия в социально-экономическом статусе разных социальных групп также определяют их готовность вовлекаться в генетическое тестирование.

*«Ну я думаю, что на сегодняшний момент он достаточно критичен, то есть безусловно найдутся те, кто сможет себе такое позволить, но опять-таки нужно учитывать, что уровень жизни там в Москве и Санкт-Петербурге, он отличается от других регионов. И... там в любом случае нужно тратить деньги и на врачей, и на оборудование, и как бы еще... нет должного... должного зарплатного уровня у людей, которые живут в регионах, чтобы себе такое позволять на бесплатной основе. А чтобы в Москву приехать, то есть это как бы еще дороже» (журналист).*

### **Варианты внедрения преконцепционного скрининга**

В ходе интервью обсуждались возможности/варианты внедрения преконцепционного скрининга в нашей стране. Некоторые эксперты подчеркивали, что, прежде чем внедрять проекты в РФ, важно изучить мировой опыт, проанализировать достоинства и недостатки существующих проектов. Кто-то отмечал, что реализация преконцепционного скрининга дешевле и для семьи, и для государства, чем потом иметь дело с самим заболеванием.

*«И в принципе, я считаю, что его внедрение могло бы предотвратить рождение больных детей, а следовательно, в дальнейшем сэкономить и деньги государства, которые тратятся сейчас на их лечение. И тогда бы можно было, не знаю, развивать какие-нибудь свои железные дороги, строить или, не знаю, улучшить состояние населения сейчас в стране... Но как-то, мне кажется, можно было всё это рационализировать» (журналист).*

*«Поэтому любые перемены - это некомфортно, это вызывает какую-то реакцию, это не привычно, но если мы действительно это внедрим как системный проект, и от этого будет очевидная польза для граждан, то, мне кажется, что... это нужно сделать, потому что контроль рисков... ну в общем... примерно... в 46 раз дешевле... не в 46 даже, а сейчас скажу... В 49. Да, почти в 50 раз дешевле, чем потом с этими рисками встречаться, и их уже иметь реализованными. Я имею в виду, что сделать генетическое тестирование и дать семье возможность, в том случае, если есть какие-то риски, эти риски проконтролировать - в общем, это и дешевле, и семью это делает более, такой, эмоционально здоровой, более социально активной, более экономически активной. Мама работает, папа работает, да, - это в общем, совершенно другая история с точки зрения даже... ну, возможности для граждан быть активной частью... общества. Быть работниками... и участвовать в жизни страны» (основатель благотворительного фонда).*

Помимо экономических затрат, орфанные заболевания представляют собой и большую социальную проблему (распадаются семьи, большое бремя ложится на женщину и т.д.).

*«...потому что это большая социальная проблема, это большая головная боль для всех, и для государственной системы в том числе, потому что это не просто занимается больным ребенком мама, занимается больным ребенком папа, да, кто-то бросает работу для того, чтобы сидеть с этим больным ребенком, бабушка, понимаете, головная боль, вместо того, чтобы в песочке, понимаете, да, там башенки строить, да, и в Турции отдыхать. Поэтому, конечно, без, вот, на мой взгляд, особенно тогда, когда это касается дорогостоящего лечения, это в обязательном порядке должно быть, пускай это будет, понимаете, не за счет средств государства, да, не полностью там покрывается ОМСом, да, но какая-то часть на группы определенного риска, понимаете, еще что-то, еще что-то, или софинансирование, это в обязательном порядке должно быть» (врач гинеколог-репродуктолог).*

Поэтому государство должно быть заинтересовано во внедрении преконцепционного скрининга в широкую медицинскую практику.

*«...поэтому в моём понимании и государство должно думать о том, чтобы сберечь свои силы, нервы, деньги, понимаете, и сохранить рабочие места, да, для мамы этого*

*ребёнка, для папы этого ребёнка, пускай ребёнок идёт в детский садик, понимаете, молодой, здоровый, красивый, понимаете, умный, да, развивается вместе со своими сверстниками, да. А не ездят на инвалидной коляске, понимаете, в 10, 14, 15 лет, да, то есть, ну, вот...» (врач гинеколог-репродуктолог).*

По словам некоторых экспертов, кто-то должен заявить, что генетическое тестирование важно, что люди должны нести ответственность и за себя, и за ребенка. Формирование ответственного пациента – который в том числе способен принимать решения, искать информацию и т.д., становится важной задачей. Важно сформировать установку, что каждый несет свою долю ответственности – врач – свою, и пациент – свою. Пациент должен брать свою долю ответственности и ставить правильные вопросы, ответственно относиться к своему здоровью.

*«Поэтому каждый должен нести, да, пациент должен ставить тоже правильные вопросы. 18 тысяч рублей - это цена вообще никакая, это нужно сделать, потому что пациент, тратя государственные деньги в расчете 150 тысяч, да, там или 200 или 300, должен нести свою долю ответственности, да, он должен быть ответственным к своему здоровью и государству, которое взяло на него свои расходы, понимаете, по лечению. Ну на самом деле, здесь человек несет ответственность не за себя. Он несет ответственность за ребенка, да. И несет ответственность перед государством, что он ответственно повел себя. Чтобы государство, при возникновении этого страхового случая, понимало, что пациент сделал все, чтобы избежать, но вот так случилось, и государство берет на себя ответственность и вытягивает этого тяжелого больного...Будь, обезопась себя, понимаете, да, ремень безопасности надень на ребенка. Вот преконцепционное тестирование – оно как раз вот ремень безопасности для ребенка, понимаете, да» (врач гинеколог-репродуктолог).*

В ходе интервью звучали следующие возможности внедрения преконцепционного скрининга:

1) Наиболее популярным вариантом была реализация специальных, локальных программ, проектов – в отдельных группах, в отдельных регионах и т.д. с учетом всех рисков – прогнозируемых и непрогнозируемых. Нужно анализировать и смотреть, как это происходит, какие риски возникают, проводить экспертизу таких проектов не как оценку, а как исследование. В рамках таких проектов нужно учить врачей и т.д., нужно объяснять людям про риски, подходить к этой теме очень аккуратно. Например, объяснять, что преконцепционный скрининг дает возможность снизить риски, но не до 0-й отметки. Реализация таких проектов в рамках федеральных программ, при государственной поддержке.

*«Поэтому идеал – это пилотные проекты в разных регионах с разным этнокультурным и религиозным наполнением, обязательно с социо-гуманитарным сопровождением, с всесторонним обсуждением всех типов рисков, потому что есть риски недостижения искомого результата, есть риски достижения нежелательного, не то что нежелательного, а непрогнозируемого результата. С обязательным учётом позиций самих людей. Вот вы упомянули анкетирование участников – это очень важно. Вообще биоэтика сегодня разворачивается к большему учёту позиций обычного человека, потому что на стороне эксперта, да, его огромный пласт знаний, но на стороне человека его биография, его собственная система ценностей, это не устранимо. Никакой модели идеальной с точки зрения устранения всех ценностных конфликтов быть не может. А вот как нам подрихтовать модель, чтобы минимизировать ценностный конфликт, вот это мы на пилотных проектах можем отработать» (специалист по биоэтике).*

2) Включить обязательность прохождения преконцепционного скрининга в федеральный стандарт (рекомендации по прохождению врачей-генетиков и генетической диагностики). Можно на первом этапе ограничить круг ситуаций, в которых прохождение такого тестирования обязательно – например, в рамках ВРТ консультация генетика должна быть обязательной для Ж старше 35, для мужчин старше 45.

*«Да, ОМС, там, еще что-то, еще что-то, но это должно быть обязательно прописано на каком-нибудь федеральном уровне, потому что невозможно этим заниматься, да, потому что на самом деле, это просто должно быть в отраслевом стандарте, не потому что кто-то и что-то, понимаете. Потому, что академики, которые знают, это экономисты, которые знают, что это стоит с нулями в рублях. Потому что это лекарство для муковисцидоза, да. А лекарство для спинальной миотрофии?» (врач гинеколог-репродуктолог).*

*«Мы должны знать, мы должны говорить об этом, чтобы пациенты понимали, для чего это все делается, и почему их обязали это все делать. И это должно быть либо в отраслевых стандартах, либо каким-то приказом, понимаете, да, в обязательном порядке на планирование лечения. Особенно, да....» (врач гинеколог-репродуктолог).*

Вариантом является предложение «защит» скрининг в общую систему тестирования.

*«Если этот скрининг будет защит в общую систему – ну, тогда, наверное, вопросов не будет возникать. Единственное, что, наверное, нужно давать возможность, разрешение не проходить его (основатель благотворительного фонда).*

3) Реализация специальных программ для молодежи с дополнительным их мотивированием на прохождение подобной процедуры. Не нужно наказывать тех, кто



отказался, нужно дополнительно мотивировать тех, кто согласился. Здесь вновь остро встает проблема информационного и психологического обеспечения таких программ.

*«И итогом посещения таких уроков в идеале должна стать выдача сертификата на бесплатное генетическое тестирование выпускникам, вместе с аттестатом, которое действует в тот момент, когда выпускнику исполняется 18. И тут возникает новая проблема. Вот дал осознанно выпускник эту штуку, получил какую-то плюшку себе прикольную – ну, то есть нужно же мотивировать молодежь на такие тестирования. А что происходит дальше? Вот выявлены мутации. Кто и как сообщает, кто как маршрутизирует, где найти такое количество психологов, которые будут грамотно и правильно обрабатывать эти запросы. Потому что, если бы мне в 18 лет сказали, что я носитель какой-то страшной штуки, которая еще и на моем здоровье может отродиться - а Дюшенн может. Я бы... в общем, была... разрушена таким известием» (основатель благотворительного фонда).*

*«Ну, тут же можно разные штуки использовать, для того чтобы молодых людей мотивировать. Можно, там, говорить, что... не знаю, плюс 5 баллов к общему... к зачету в ЕГЭ, да. Это может быть возможность в течение, там, не знаю, пяти лет пользоваться льготой на перелеты Аэрофлота – условно. Да, какой-то студенческой, независимо от того, являешься ли ты студентом. То есть, это такая программа, которая не должна наказывать тех, кто оказался, но должна давать приятные плюшки тем, кто согласился (основатель благотворительного фонда).*

4) Формирование каких-то специальных целевых программ для внедрения (оплаты) преконцепционного скрининга (по аналогии с «Материнским капиталом») – т.е. сделать генетическое тестирование бесплатным, но не напрямую в рамках ОМС.

5) Реализация корпоративных программ, когда компании мотивируют своих сотрудников проходить генетическое тестирование. Информирование людей о возможностях генетики на рабочих местах. Например, «Норникель» предлагает своим сотрудникам пройти генетическое тестирование.

*«А, да, но при этом есть корпоративные программы в разных организациях, например, насколько я знаю, «Норникель» предлагает своим сотрудникам возможность сделать секвенирование генома и проверить себя на носительство заболеваний орфанных, для того чтобы спланировать вот этот вот здоровый репродуктивный выбор. Потому что организациям становится важно сохранять своих сотрудников, и организации как раз понимают, что если в семье родится ребенок с тяжелым заболеванием - это радикально изменит фокус внимания семьи и ресурсы будут направлены не на профессиональную самореализацию, не на то чтобы строить карьеру, не на то чтобы... не знаю, был*

*трудовой стаж и прочее, - а вовнутрь, и много сил будет брошено на то, чтобы ребенком с орфанным заболеванием заниматься правильно» (основатель благотворительного фонда).*

6) Программы, аналогичные программе молодоженов, реализовывавшейся в Санкт-Петербурге.

*«Это программа молодоженов, когда супружеская пара, в основном это чаще молодые супруги, вступали в брак. В рамках бюджета им оплачивалось медико-генетическое консультирование и исследование на частые мутации, частых моногенных, таких как фенилкетонурия и муковисцидоз» (врач-генетик).*

7) Сделать ПГД для групп риска бесплатным.

8) Сделать генетическое тестирование частью диспансеризационных мероприятий. Однако, вовлечение населения в диспансеризацию тоже не велико («здоровый человек к врачу не пойдет» (генетик, исследователь)).

9) Сопрячь тестирование родителей на носительство с программой неонатального скрининга.

*«Где новорожденного, в случае выявления этой мутации, фактически, родители имеют возможность протестироваться на носительство. Да, это можно сделать в сопряжении с неонатальным скринингом, да. Или хотя бы на те 5, которые были изначально – вот муковисцидоз, фенилкетонурия, какой-то пилотный проект запустить, чтобы это действительно было в массовом сознании у населения, ну, по крайней мере у тех, кто планирует беременность и наблюдается, и приходит к генетику» (генетик, исследователь).*

*«А с конкретно с распространенными заболеваниями, то, что сейчас в неонатальном... потому что сейчас по неонатальному сейчас, я думаю, в стране сформируется через год другая картина. И носительство, будет выявлено детишки, родители будут, понятно, с какими семьями обследовать. Вот в этой когорте опять-таки какой-то пилотный проект может быть» (генетик, исследователь).*

10) Включить тестирование на носительство основных заболеваний и основных мутаций в ОМС (остальное оставить – по желанию пациента). Государство должно оплачивать какие-то минимальные возможности тестирования.

*«Вот вам, пожалуйста, сделайте. И если человек просто отказывается, тогда брать с него информационное согласие о том, что ему было предложено, ему объяснили, для чего это делается, чтобы потом не было вопросов к нам, к медицинским работникам. Почему у них родился ребенок с наследственной болезнью, которая могла бы быть предупреждена, если бы они сделали этот скрининг. Потому что тогда начнут: «Вот, а я не сделала, мне не предложили». Если документ будет, это просто нас юридической*

*точки зрения обезопасит. Нет, мы работу свою, все сделали. Это вы не согласились. Поэтому нас не нужно никуда таскать в суды» (врач-генетик).*

Эксперты также отмечают, что быстрого внедрения и быстрых решений в этой сфере быть не может. Внедрение прекоцепционного скрининга – это игра в долгую – это стратегическая вещь. Нужны скрипты, алгоритмы такого внедрения.

*«Да, я бы хотела сказать в завершение, что нужно понимать, что 9 женщин за месяц не выносят ребенка, и эта сфера... профилактической работы и работы скрининговой с национальным генофондом, она только формируется. Не только у нас, но и по всему миру в развитых странах. И мы не можем сейчас просто сказать, что, ну к сожалению, у нас вот не бесплатно, и, к сожалению, вот врачи не обучены - нет. Это та история, которая требует времени, требует сбора информации, требует работы с big data, требует усилий системных от системы здравоохранения, от оргздрава, поэтому сказать, что вот если бы мы хорошо постарались, мы бы уже через месяц так чтобы запустили – да нет. Эта игра в долгую, это стратегическая вещь» (основатель благотворительного фонда).*

Не последнюю роль в этом процессе играют и пациентские организации, которые сегодня нередко становятся драйверами социальных изменений.

## **2 Отчет по результатам интервью с членами наследственно отягощенных семей**

В ходе исследования было проведено 41 интервью, из которых: 12 – интервью с членами наследственно отягощенных семей, приглашенных для участия в проекте, 29 – интервью с клиентами Фонда, которые уже имеют родственников (как правило, детей) с диагнозом муковисцидоз, фенилкетонурия или СМА. Длительность каждого интервью колебалась и составляла в среднем от 30 минут до 1 час (в некоторых случаях и больше часа). Все интервью были проведены в онлайн-формате, поскольку в исследование были включены жители разных городов России. Описание и анализ результатов будут производиться отдельно по каждой группе.

### **2.1 Анализ интервью с членами наследственно отягощенных семей, привлеченными для участия в проекте**

В анализ включены данные 12 интервью. Среди информантов:

7 – женщины;

5 – интервью было взято одновременно у пары (мужчины и женщины).

В 1 случае в семье уже есть ребенок.

**Только в 1 случае интервью состоялось с родственниками различной степени родства (двоюродная тетя пациента с муковисцидозом).** В этом случае вопрос беременности не актуален в настоящий момент, информация о носительстве мутаций нужна «на будущее»:

*«Мне важно понять, есть ли у меня мутация у самой, и если она имеется, то... ну, быть готовой, что если я решу завести ребенка, то он может быть с муковисцидозом. Ну, вот если с тем, с кем я решу завести ребенка, у него тоже будет мутация. Ну... поэтому я буду хотя бы предупреждена, и, если в будущем я захочу завести ребенка, я буду просто просить своих партнеров, партнеров пройти обследование, чтобы завести ребенка, быть уверенной, что у него либо не будет муковисцидоза, либо есть вероятность»* (Ж, 24).

Информантка хорошо осведомлена о заболевании по двум причинам: 1) имеет родственников с заболеванием; 2) имеет высшее медицинское образование, т.е. в силу своей специальности была осведомлена о существующих для себя генетических рисках.

*«Во-первых, когда у тебя рождается больной человек в семье, ты волей-неволей стараешься углубиться в это. Поэтому я прочтала, всё изучила. И плюс, так как моя специфика образования (Посмеивается) всё-таки обязывает знать много всего, я всё равно до этого даже знала. Знала, но просто не так серьёзно, я не задумывалась. Но после рождения племянника я поняла, что надо все-таки приходить... скрининг». (Ж, 24).*

Однако, несмотря на появление в расширенной семье родственников с заболеванием, участие в проекте – это первый опыт генетического тестирования. Мотивация участия в проекте: *бесплатно, почему бы не сделать для интереса и на будущее*. Вместе с тем информантка подчеркивала, что после появления в семье родственника с муковисцидозом, рассматривала для себя генетическое тестирование в будущем как обязательную процедуру на этапе планирования беременности.

Как видим, основная часть участников проекта – это пары, в которых один из партнеров уже имеет поставленный диагноз (в одном случае один из партнеров был с неподтвержденным диагнозом). **Таким образом, большая часть клиентов проекта – это пациенты с диагнозом и их партнеры – те, кто достаточно хорошо осведомлен о своем заболевании (или заболевании партнера), планируют беременность и хотят узнать свои риски. Эти риски воспринимаются как реальные.** Как правило, пациенты имеют длительный опыт жизни с заболеванием, хорошо осведомлены о своих особенностях и рисках, уже бывали на консультации у врачей-генетиков и проходили генетическое тестирование. Эти пациенты хорошо знают, зачем пришли в проект и что хотят получить. Поскольку вопрос беременности для них актуален в настоящий момент, они высоко мотивированы. Пациенты хотят родить «здорового ребенка»: *«Сейчас решили поучаствовать в программе, чтобы понимать да, Какие у нас шансы именно на здоровое потомство (Ж, 32); «Да, обезопасить своего ребенка или своих детей от возможности быть пациентом с муковисцидозом. Я думаю, это не надо, никому это не надо, на самом деле» (Ж, 28).*

Среди одиночных информантов встречаются только женщины. Во-первых, мужчины менее коммуникабельны и в меньшей степени готовы делиться личной информацией. Во-вторых, ответственность за рождения ребенка, тем более – здорового ребенка, традиционно возлагается на женщину, а потому именно она, чувствуя свою ответственность, вовлекается во все необходимые процедуры. Часто именно женщины выступают катализаторами участия в проекте в таких парах. Готовность обоих партнеров дать интервью может свидетельствовать о тренде осознанного отцовства и распространении партнерских отношений. Как правило, такие интервью давали более молодые пары (в качестве дополнительного объяснения может быть приведено следующее: молодые люди чувствуют себя менее уверенно при общении с социологом, а потому нуждаются в поддержке друг друга и готовы давать совместное интервью).

**Подчеркнем, что на приглашение принять участие в проекте откликнулись, прежде всего, сами пациенты (с муковисцидозом) и, соответственно, привели своих партнеров. Полагаем, что для родственников различной степени родства вероятность**

носительства мутаций воспринимается как менее реальная (а риски – как не такие значительные), а потому они меньше мотивированы на участие в проекте.

### **Опыт предыдущего генетического тестирования и основные причины участия в проекте**

Поскольку один из партнеров имеет поставленный диагноз, то, соответственно, он имеет и опыт предыдущего генетического тестирования (иногда, и неоднократно), знает свои мутации. В некоторых случаях, но далеко не во всех, партнер также имеет опыт генетического тестирования на носительство мутаций и знает свой статус по этому вопросу. Однако, не всегда партнеры пациентов знают о своем носительстве и участие в проекте оказывается для них возможностью получить такую информацию: *«Так, ну, мы ожидаем получить информацию, которая даст нам... В общем, ожидаем понять, есть у меня мутации или нет. Конкретный список мутаций, по которым я тестируюсь, я сейчас не могу назвать»* (М, 25). **Подчеркнем, что наличие диагноза у одного из партнеров далеко не всегда стимулировало выяснение носительства мутаций у второго партнера.** Зная о проблемах партнера, вторые партнеры не проходили генетическое тестирование ранее, т.к. не было потребности (например, не планировали беременность). В одном случае у пары уже есть совместный ребенок, и только на этапе планирования второй беременности актуализировалась потребность в генетическом тестировании второго партнера.

Как правило, и пациенты, и их партнеры имеют опыт генетического тестирования только на выявление мутаций, связанных с основным заболеванием. Лишь в одном случае, генетическое тестирование проводилось и по другим поводам, что является, скорее, исключением. Таким образом, информанты генетически проверяли только основное заболевание, остальные параметры генетического статуса остаются не известными. Интересно, что в одном случае человек знал свой «код», но не знал, что он означает и как нужно/можно использовать эту информацию. Такие термины, как прекоцепционный скрининг, секвенирование и т.д. являются незнакомыми и новыми для информантов. Даже участвуя, по сути, в прекоцепционном скрининге, они не знают названия процедуры (термин нов и труден для восприятия). Тем не менее, все понимают, что это выявление рисков на этапе планирования беременности.

Анализ полученных нарративов позволяет говорить о следующих наиболее значимых факторах принятия решения об участии в проекте, а, соответственно, и о прохождении генетического тестирования (прекоцепционного скрининга) парой:

- 1) Опыт жизни с заболеванием, информированность;
- 2) Планирование беременности в настоящий момент времени или в ближайшем будущем.

3) Возможность пройти тестирование бесплатно. Финансовый фактор оказывается значимым, особенно для жителей регионов.

4) В случае предыдущего генетического тестирования партнера пациента проводилась диагностика носительства только самых распространенных мутаций. Участие в проекте важно, поскольку позволяет сделать более широкое обследование и обнаружить более редкие мутации (выявить не стандартный набор мутаций). Для «продвинутых» пар именно этот фактор оказывается решающим мотивом участия в проекте.

### **Источники информации о проекте**

Решение об участии в проекте принимается совместно парой, а в качестве наиболее популярного источника информации о проекте («откуда узнали?») оказываются социальные сети, сообщества, объединяющие людей с заболеванием. Пациенты обмениваются друг с другом информацией, советуют друг другу поучаствовать в проекте. Есть и те, кто случайно наткнулись в Интернете, когда искали информацию о генетическом тестировании (узнав от репродуктолога о необходимости такой диагностики). Кто-то узнал от своего гинеколога, а кто-то самостоятельно искал информацию, когда вопрос рождения ребенка стал актуальным. Можно сделать предварительное заключение, что чаще всего запрос на выявление носительства мутаций исходит от самой пары (пациента), и с этим запросом они обращаются к разным информационным источникам – как врачам, так и Интернету и социальным сетям.

*То есть, мы спрашивали, как вот у доктора Петра<sup>1</sup> тоже, да, у лечащих врачей. Вот, так и мы сами как бы искали, но потом вот, как бы появился такой вариант и, ну, еще и бесплатно, как бы, (Посмеивается) да, все равно приятно (Ж, 25).*

*«Р: Ну, прям, рекомендовать никто особо не рекомендовал, сама просто решила. И после того, как я уже решила сама, я уже обратилась к врачу и спросила, как, что лучше...*

**И.: А вы, получается, интернет погуглили, откуда информация, что и мужа тоже надо?**

*Р.: Ну, как, я, я уж не помню, откуда это пошло, но довольно-таки давно, еще даже в детстве я понимала, что вот, если я болею, что есть риск заболевания, ну, вот, то, что мой ребенок таким же родится. То есть, в принципе, я в плане муковисцидоза, я очень довольно-таки, как сказать, ну, осведомлена, я, да, когда всегда вот у нас даже есть пациентская организация, то есть, человек, который у вас вот, ну, в Татарстане вот отвечает за это. Ну, мамочка, да, определенная. Она ездит на всякие конференции, соответственно, приезжает к нам в город, ну, дает нам информацию. Я всегда эту*

---

<sup>1</sup> В целях анонимности информации имя информанта и его партнера изменено.

*информацию питала, то есть, я интересовалась, в принципе я давно знала, что если я захочу ребенка, то мне нужно будет обследовать супруга. ...понимала, в каких отношениях вот этот риск, ну, то есть, вот это вот скрещивание, сколько процентов он может быть больной, сколько процентов, там, таким носителем, либо полностью здоровым – вот этого я, ну, не полностью разбиралась. А само... ну, сам факт, что мне нужно будет проверить мужа, я это знала давно» (Ж, 31).*

**Таким образом, охват информацией о проекте выходит за пределы официальных рассылок, а потому низкая вовлеченность в проект может объясняться отсутствием понимания необходимости такой диагностики, особенно для родственников второй степени родства.**

### **Информированность пациентов**

Подчеркнем и еще один важный момент: кто-то, будучи пациентом или партнером, достаточно хорошо осведомлен о имеющихся рисках передачи заболевания будущим детям («Ну, так как я до этого представление уже имею, да, как мы до этого, э, как сказать, собирали... Пытались своим, как бы, путем, то... ну, как бы, немножко представления уже имею. Поэтому, как-то ориентируешься в этом, естественно, мне кажется, люди извне, кто не соприкасается с диагнозом, они мало об этом знают. И вот это очень печально» (Ж, 34)), а кто-то только начинает разбираться в этом вопросе, даже имея диагноз на протяжении длительного периода, и находится на разных стадиях понимания и принципов наследования, и возможностей дальнейшего репродуктивного выбора, и важности своего заболевания с точки зрения репродукции. Т.е. не все пациенты и их партнеры одинаково хорошо осведомлены о своем заболевании и его особенностях (особенно, в ситуации легкой формы заболевания).

Хорошо осведомленные пациенты (пары) получали сравнительно немного новой информации в рамках первичного генетического консультирования. Для тех, кто только начинает разбираться в теме, консультация с генетиком оказалась важной с точки зрения получения информации, которой они ранее не владели («разложили все по полочкам»). Случалось и так, что информант, даже имея диагноз, не знал подробностей о своем заболевании и механизмах наследования.

*«Я вообще настолько в этом «темный лес» была. Да, действительно, я узнала то, что, оказывается, много заболеваний, в принципе, можно так проверить, не только муковисцидоз, во-первых, да. А во-вторых, узнала даже элементарно, что этот анализ делается целый месяц. Для меня как бы анализы «раз – готово». А тут целый месяц, интересно как. А потом момент я узнала, что, когда с Еленой Сергеевной разговаривала, она мне объяснила конкретно, какое сейчас большое количество мутаций, то есть,*



*которые раньше были анализы, они несравнимы просто, какое сейчас обширное вот это идет исследование. Я, конечно, была обрадована и удивлена, что есть сейчас такая возможность проверить ну вот досконально» (Ж, 32).*

В ходе интервью выяснился и еще один важный момент – даже наличие в расширенной семье родственника с диагнозом (самого пациента) не стимулирует других родственников проходить тестирование и ответственно подходить к родительству.

*«Ну, возможно, это актуально в плане репродуктивного здоровья для тех, кто планирует детей. Но, например, старшим родственникам это неинтересно и без разницы, потому что они знают, но им нет смысла идти генетическое обследование делать, потому что они уже не планируют детей. Но вот от младших мы не скрываем. Но, к сожалению, получается, у сестры, у которой вот этот ребенок больной, у нее есть еще двое младших родственников, брат и сестра. И надо, чтобы этим родители занялись. Но... никто не видит смысла, потому что они довольно маленькие. Но я считаю... я с этим не согласна (усмехается), потому что лучше об этом раньше знать, чем когда придет время, ты можешь оказаться в не очень хорошей ситуации. К сожалению, на младших детей очень сложно повлиять, потому что они зависят от родителей» (Ж, 24).*

Факт заболевания в семье рассматривается, скорее как исключение, некая поломка, которая не коснется остальных. Во многом это происходит по причине низкой генетической грамотности как самих людей, так и недостатков медицинского консультирования по вопросам генетического характера. Некоторые как раз на консультации врача-генетика узнали о необходимости рекомендации прохождения генетического тестирования своим родственникам.

*«Как бы... Они у меня уже взрослые, они больше не планируют, да, как бы, эээ, детей, уже, скажем так, уже у них достаточно. Они остановились. Вот. Ну и даже думаю, может быть, не столько им уже, сколько их детей бы лучше обследовать. Вот я так думаю. То есть моих крестников, моих племянников, вот их, наверное, а вот это нежели брата и сестру. Потому что, ну, как бы, они уже не будут планировать дальнейших детей. Мне так кажется. Мне кажется, это более было бы уже правильнее конкретно. Ну, то есть по цепочке, да, по нашей родственной» (Ж, 34).*

В интервью встречался случай, когда двоюродная сестра пациентки с муковисцидозом не проходила генетическое тестирование на носительство мутаций, и при этом имеет детей.

*«...насколько я поняла, у меня у сестры двоюродной была, ну как, беременность, она и сейчас есть, мальчик родился, все нормально, ей в Москве делали на муковисцидоз скрининг, когда узнали, что двоюродная сестра является непосредственно пациентом с*

*муковисцидозом, и ей делали абсолютно бесплатно в поликлинике, то есть ей брали вот это околоплодную вот эту жидкость, ее исследовали, нет, ничего не нашли, мальчик здоров, все в порядке, ну вот на мои, то есть вот на какие-то распространенные мутации ей взяли, ей взяли это бесплатно» (Ж, 28).*

В целом, участие в проекте дает возможность получить комплексную помощь, поскольку у некоторых информантов есть и опыт самостоятельных обследований, опыт предыдущих беременностей и т.д.

### **Восприятие рисков**

Интересно отметить, что генетические риски воспринимаются информантами по-разному.

*«Вот где-то с учебников 25%. И я как бы себя успокаиваю: 25% - да, это много, но это уже не 50, а это уже хорошо. И это не 100. Значит, шанс всегда есть. Есть. И в любом случае, какой бы результат ни был от этого исследования, эта информация для нас будет. Но это ни в коем случае не информация про то, что на нас нужно поставить крест, и мы как пара не можем иметь потомства» (Ж, 32).*

*«Даже если будет 70, 70, все равно пойдём и попробуем, потому что я считаю, что, ну, надо идти до конца, идти до конца, и, независимо, там будет у меня, еще раз повторю, 2% или 3, 5 или 70, как бы мы пойдём до конца и посмотрим, потому что чтобы потом мне не было чувства сожаления, да, что я это не сделала, и мне это, потому что сейчас, я говорю, мы женаты 16 лет, наверное, слишком много уже в голове и, ну, как бы прошли, по-своему, да, свою жизнь, ну, представление... мы уже четко понимаем, осознанно мы на это все идем, это не с бухты-барухты решение. За все года, и, да... Потом, ну, я и наперед скажу тоже, что, да, что потом, если вдруг что-то не так, не будет ли, Оксана<sup>2</sup>, у тебя такого, да, что ты будешь жалеть, что зачем ты это сделала? Нет, такого не будет, и такой мы вариант обговаривали с мужем. Нет, не будет, то есть, как бы...» (Ж, 34).*

*«В плане значительны риски? Если брать муковисцидоз, то... я не могу сказать... Например, если у моего партнера есть такой же ген, то 25%, что ребенок родится с муковисцидозом. Но есть также вероятность, что он родится либо носителем, либо вообще не... Ну, здоровым. Ну, как бы сложно предугадать риски, но хотя бы я буду знать... есть ранний диагностический минимум, который... можно же взять анализ, уже когда ребенок есть, на муковисцидоз. И если, например, он... (нрзб., 00:15:21) что он больной, я могу решать, что уже дальше делать с этой беременностью, сохранять ее, либо нет» (Ж, 24).*

---

<sup>2</sup> В целях анонимности информации имя информанта и его партнера изменено.

Безусловно, все, кто пришел в проект, планируют так или иначе использовать полученную в ходе скрининга информацию.

### **Дальнейшие репродуктивные планы**

Важной темой в ходе интервью стала тема дальнейших репродуктивных планов и использования полученной в проекте информации. В этом случае встречаются абсолютно разные установки: от желания иметь только здорового ребенка, для чего и проходят тестирования, желания контролировать ситуацию и снизить все возможные риски до готовности иметь ребенка с заболеванием, если так произойдет (информация нужна как для принятия решений, так и для того, чтобы знать о возможных исходах.

*Ну, я бы, конечно, хотела получить результат, что муж у меня не носитель абсолютно. Тогда бы я уже скинула камень с сердца и спокойно бы шли в планирование, потому что, ну, возможно, тоже где-то на подкорке сидит, да, и не понимая... А у меня еще очень долго было, я говорю, я хочу родить только здорового. И меня подруга спрашивает, если больной будет, тебе че, не надо? Я говорю, если я могу как бы на это повлиять, я говорю, то не надо. Вот, как бы эта категоричность, возможно, тоже как-то влияет, да? А если я буду знать, что все, муж хороший и здоровый, то и будет как-то легче, что ли. Возможно, и имплантации пойдут, потому что имплантации даже не было потом ни одной» (Ж, 37).*

*«Трудно, да. Ну, как бы... Во-первых, понимаешь уже, что тебя не бросят, да, то есть потом все равно будет консультация, тебе расскажут, что делать. То есть либо, да, там дополнительный какой-то будет, как оно... Ну, диагностика какая-то дополнительная, но... Ну вот у меня такое в голове табу на... Ну, там, типа, если будет МВ, да, я не пойду даже делать аборт. Ну вот, ну вот столько лет к этому уйти, даже если так будет, но... я знаю эту болячку, да, сейчас есть много уже препаратов, уже таргет пришел, то есть... Ну, сейчас, да, то есть много лет назад я бы, конечно, там, не знаю, я бы, наверное, истерила. Сейчас уже приходит некое понимание, смирение с этим. Но все равно, блин, не хотелось бы. (Посмеивается). То есть, ну, возможно, что если будет плохой какой-то результат, да, я просто уже на этапе там планирования беременности буду понимать, что, возможно, что-то будет не так, и это проще принять, когда ты к этому готовишься 9 месяцев, чем когда на тебя спонтанно вывалили» (Ж, 37).*

Возможность проконтролировать ситуацию и повлиять на рождение здорового ребенка отмечается в качестве результата, который информанты ожидают получить в ходе преконцепционного скрининга.

*«Ну, видите, в чем наша разница? Ну... И я, и вот она может сказать, ну, можем сказать, что мы не выбирали, какими нам родиться. Да? А мы сейчас те самые родители,*

*которые могут выбрать, каким родится ребенок» (М, 26). «Ну, не то чтобы выбрать, а как-то подготовить свой организм, что-то сделать для того, чтобы родился здоровый ребенок, чтобы он родился без того же букета, к примеру» (Ж, 23).*

*«Ну да, ну, как сказать... ну ожидаю... Ну как будет, так и будет. Главное, что я это буду знать» (Ж, 31).*

В то же время обращение к процедуре ЭКО, а тем более к ПГД не всеми информантами рассматривается как единственный возможный путь в случае выявления носительства мутаций. Есть те, кто в случае обнаружения мутаций у партнера будет обращаться к ЭКО, но есть и те, кто хотел бы избежать подобного обращения.

*«Да, о беременности непосредственно и, соответственно, о том, как мы будем эту беременность, в общем-то, проходить. В том плане есть же вариант либо ЭКО, либо естественная беременность, уже от генетического теста будет зависеть, куда мы все-таки можем направить свои усилия, свои ресурсы, и... вот так мы будем принимать решения на основании именно генетического теста. Потому что если так случится, что Кирилл вдруг неожиданно носитель, то о естественных, конечно, родах, естественных зачатиях нет никаких вообще речи, потому что я не хочу подвергать ребенка вообще никакой опасности в этом плане» (Ж, 28).*

Еще сложнее дело обстоит с ПГД. Для некоторых информантов стоимость ПГД оказывается очень высокой, присутствуют сомнения в эффективности и целесообразности данной процедуры. Таким образом, даже в случае знания о своем носительстве пары готовы идти на определенный риск.

*«Есть опасения, да, но в плане того, что я читала про него и то есть мало того, что это стоит... там конечно, везде по-разному, но где я находила, то есть 200 тысяч разработать панель, по которой будет проверять, и 50 тысяч за каждый эмбрион, чтобы проверить. И при этом есть 10% ложноположительного или ложноотрицательного результата. Или того, что в процессе дальнейшего развития здоровый эмбрион, ну, может произойти поломка опять в этом гене, и он опять будет больной. И заплатить столько денег и получить результат, который ничем не гарантируется – ну, я не печатаю деньги. Мы с мужем посоветовались, я говорю, ну ты понимаешь, что если что... Он говорит: я понял, ну окей» (Ж, 37).*

Тем не менее, укажем, что на этапе интервью информанты не всегда четко представляют свои дальнейшие действия – то, как они воспользуются полученными данными и какие способы зачатия выберут. Нередко осмысление этих решений откладывается до момента получения результатов скрининга. В этом случае именно вторичная генетическая консультация оказывается более значимой – информанты ожидают

получить от врача-генетика возможные варианты их дальнейших репродуктивных действий.

Таким образом, отметим, что в ходе преконцепционного скрининга информанты, прежде всего, стремятся получить информацию, позволяющую им оптимизировать свой репродуктивный выбор. Рождение здорового ребенка является важной целью участия в проекте, однако, спектр действий, которые информанты готовы для этого предпринять, варьирует.

### **Готовность платить**

Вопрос необходимости самостоятельной оплаты генетического тестирования при необходимости оказался весьма чувствительным для информантов. Несмотря на то, что все заявили о готовности оплачивать эту процедуру самостоятельно, цена, которую они готовы были бы заплатить, варьировала существенным образом – от 20 до 100 тыс. руб.

*«Да, то ли 12, то ли 14 тысяч. Не могу вспомнить. Мы бы заплатили столько, сколько стоит. Даже, наверное, стоило 20. Мы бы и 20, естественно, заплатили. Ну, как бы такой важный достаточный момент» (Ж, 32).*

*«Насколько я знаю, что обследование порядка 30 тысяч, 30 тысяч, ну, вот это на мутации как бы, вот в этих пределах, как бы, я и думаю, наверное, (пропадает), но там, естественно, по ходу дела плюс-минус может быть. Ну, допустим, там, я не знаю, наверное, где-то 15-20 тысяч, но в принципе, да, потому что я понимаю, для чего это нужно, потому что я... И почему, возможно, человек задумывается, что это дорого. Я так думала. А когда ты понимаешь, что ты... Что это заболевание несет в себе, то ты уже не думаешь о деньгах, ты думаешь... (звук уведомления) Я так думаю».* (Ж, 32)

*«Насколько я помню, что расширенное генетическое тестирование стоит, что-то в районе около 30-35 тысяч, и я была готова заплатить эти деньги» (Ж, 24).*

*«Да, мы думали об этом, конечно, мы уже думали о том, что если станет такая, ну в любом случае при планировании беременности мы бы это сделали, возможно, не такой большой спектр мутаций, это да, это понятно, но скорее всего хотя бы на вот какие-то самые распространенные мы бы сдали, да, потому что мы как бы знаем, что это в любом случае делать надо. .... Ж.: ...чем больше, тем да, тем больше спектр мутаций, тем больше ты платишь, это понятно. Ну то есть по Саратову, наверное, где-то до... до 100, да, наверное.... Ж.: Ну да, это как бы не то, чтобы это финансово по нам бы не ударило, но раз уж планировали, то надо подходить к этому действительно нормально, да, серьезно» (Ж, 28).*

Но все-таки вопрос стоимости услуги оказывается значимым для многих, и тот факт, что в проекте можно сделать диагностику бесплатно, крайне важен.

*«А, скринирование, ну, тоже, мы как бы в свое время за цены отказались от него, приняв решение, что если больной, то больной....Ну, если бы 50% [оплачивало государство, Е.Б.], мы бы потянули, да. (Ж, 37)*

*«Ну скорее всего что да, ну как бы это прям очень большая сумма, понятное дело что, как бы... ну то есть если бы прямо вот очень надо было, но опять же, такое какое-то все немного шатко-валко, поэтому если бы была сумма, допустим, меньше на какие-то конкретные показатели, то да. То есть частично мы были готовы, а так чтобы вот махом...» (Ж, 32).*

*«Еще почему в принципе много больных у нас, ну, в мире, в России - потому что это в первую очередь, даже, может люди бы и хотели провериться, но это не по карману просто... Если бы хотели, если бы как-то пониже, люди бы даже, мне кажется, и платно бы это делали...Ну, сколько, конечно, не знаю, сложно как-то ответить (посмеивается), сколько бы готова была. Ну, вот, например, 50000 для меня очень много....Смотрите, если бы я, например, не болела, но знала вот, что я носитель, то эти 50 может быть и были для меня недорого, а в данном случае они же для меня почему дорогие? Потому что я какие-то препараты покупаю сама, обеспечиваю уже на огромную сумму, и у меня просто лишних средств нет. А если бы я была носителем, я бы, естественно, себе препараты же не покупала бы, возможно мне было бы нормально» (Ж, 31).*

Вероятно, поэтому идея оплаты генетического тестирования государством была положительно оценена информантами. При этом, в интервью подчеркивалось, что государство должно поддерживать пациентов, прежде всего, из групп риска – т.е. пациентов и их партнеров (родственников). Информанты говорили даже не о полной оплате, а о частичном (например, 50%) покрытии расходов на генетическое тестирование со стороны государства как о значительной поддержке.

*«Интересный вопрос! честно говоря, да. Да. Все-таки государство потом гораздо больше на нас денег потратит, если, не дай бог, рождается больной ребенок, это гораздо затратнее будет, нежели вот эти суммы» (Ж, 32).*

*«Ну я считаю, что очень важна. Я, конечно, очень благодарна, что такой проект стартовал. Я часто, на самом деле, об этом думала в плане государственного уровня. Ну то есть почему государство бесплатно не проверяет родителей до вот всего вот этого. Ну то есть это же дешевле, даже те же вот 50 тысяч, да, проверить, там, на муковисцидоз, нежели потом обеспечивать этого ребенка вот препаратами. Это же огромные деньги! Вот я сама по себе знаю, сколько на меня денег уходит с бюджета государственного. То есть, ну, я всегда задавалась вопросом, почему такого нет. И когда это появилось, я прям до такой степени, ну, даже не ожидала, я бы как сказать... Ну я не*

*ожидала, что вообще такое возможно у нас, что вот все-таки реально бесплатно вот так вот проверить, что, когда ты болеешь, и проверить своего супруга. Мне кажется, это очень важно для общества» (Ж, 31).*

*«Ну, тем, кто болеет, наверное должны в первую очередь, именно те, которые уже находятся в этой группе. 100 процентов считаю должны. Я никогда не понимала, почему моему мужу нельзя бесплатно обследоваться, если я такая проблемная» (Ж, 31).*

*«Мне кажется, да, в тех случаях, когда есть у одного из родителей подтвержденный, ну, в общем, когда велик риск того, что у обоих родителей будет какое-то наследственное заболевание, которое превратится и у ребенка в это заболевание, тогда, я думаю, было бы не плохо. А просто у всех семей, не знаю, найдется ли в бюджете столько средств, чтобы всех тестировать» (М, 25).*

В интервью поднималась и тема оплаты не только процедуры генетического тестирования, но и дальнейших процедур, направленных на рождение здорового ребенка – таких, как ЭКО и ПГД. И если ЭКО в нашей стране можно сделать по программе ОМС, то ПГД всегда делается платно, даже для групп риска. Эта тема неоднократно поднималась и в интервью с клиентами Фонда. Для некоторых необходимость оплаты ПГД является значимым фактором планирования дальнейших беременностей (при наличии в семье ребенка с заболеванием).

*«Это вообще прекрасно было, потому что я в свое время даже хотела писать петицию, вот, что, ну, хорошо, да, то есть ЭКО вы даете по сути сделать, а вот тем людям, которые нужно ПГД, да, чтобы выбрать здорового, государство же все равно заинтересовано в здоровых людях, зачем ему тратить там миллионы, да, там, на поддержание. Вот, если бы еще и ПГД оплачивалось государством за какую-то там квоту, это было бы вообще шикарно... Ну, и секвенирование, то есть любое генетическое исследование в рамках планирования, я считаю, должно государством оплачиваться» (Ж, 37).*

*«Да, мне кажется, тут надо исходить из вероятности рождения, я понимаю, что и у здоровых родителей условно может родиться пациент, мальчик, ну там, мальчик или девочка с муковисцидозом, я все это прекрасно понимаю, но мне кажется, вопрос, когда уже известно, что ты пациент или носитель, то все-таки, наверное, должно. Ну, лучше это дело контролировать, потому что все-таки в популяции такие... это неправильно, наверное, будет выразиться, но с точки зрения биологии, все-таки хорошо бы этот процесс контролировать именно внутри популяции, чем меньше, соответственно, пациентов с муковисцидозом, естественным путем будет как бы рождаться, то есть когда ты еще можешь это контролировать, тебе лучше, я так думаю». (Ж, 28).*

## **Группы, которым надо проходить процедуру прекоцепционного скрининга**

На вопрос о том, кто должен проходить процедуру прекоцепционного скрининга спектр полученных вариантов оказывается аналогичным тому, что был получен в интервью с экспертами и в интервью с клиентами Фонда. Варианты ответа следующие:

1. Представители групп риска – члены наследственно отягощенных семей, пациенты и их партнеры, пациенты и их родственники.

*«Когда, наверное, в семье есть из ближайших - даже не обязательно кто-то близкий - из ближайших даже родственников. Если у кого-то есть муковисцидоз, я не помню, кто... Елена Сергеевна, по-моему, задавала мне вопрос про моих двоюродных братьев и сестер. У меня их достаточно много, но никто никогда из них не задумывался и не сдавал подобный анализ. Вот как раз бы, наверное, таким людям стоило бы сдать анализ, будучи, зная, что из родственников кто-то больной» (Ж, 32).*

*«Ну, во-первых, это те, кто точно знает, что у него какая-то вот болячка есть, да, как я, то есть они должны прийти с супругом, ему образ дать, да, обследоваться. Если не ясен точный тип, то есть у меня ясно, что 508-508, а если 508 и неизвестно, тогда, то есть и мне надо обследоваться, и мужу, супругу. Вот. И я бы на самом деле бы еще, наверное, рекомендовала тем, кто вот часто болеет. То есть он раз, ну, внешне вроде нормальный, да, там, и стабильно, там, раз вот или там раз в месяц или раз в два месяца он стабильно болеет. Или что у него сначала там желудок, не знаю, прихватил, потом у него сердечко ёкнуло, тоже за короткий промежуток, то есть когда какие-то странные такие, да, не то, что там раз в год, а когда очень много на тебя наваливается всего или с разных сторон или одно и то же, но вот часто, ну, как бы повод задуматься» (Ж, 37).*

*«Ну, как сказать... В идеале-то, конечно, наверное, всем, (посмеиваясь) ну такое невозможно. Ну в первую очередь, тем, вот если либо муж, либо жена болеет, ну... не является [носителем?], а вот прям болеет, вот муковисцидоз – я же не носитель, я именно муковисцидозник. То есть вот мы, если супруг там болел, там тоже вот жену в таком случае, ну то есть в первую очередь вот такое» (Ж, 31).*

2. Молодым людям. Знание своего анамнеза и генетической истории своей семье является необходимым аспектом заботы о себе.

*«Молодым. Но опять же, если есть какие-либо предпосылки, опять же, надо знать, грубо говоря, анамнез свой, анамнез своих родственников. То есть, если есть предпосылки, необходимо пройти. Для выявления каких-либо рисков....Если, например, непонятные, ну я о своих баранах, кашель непонятный, рецидивирующие заболевания бронхов, не ясно откуда. Родственники, скажем так, ближайšie, непонятно, от чего умершие. Потому что банально это же и на раковые заболевания» (М, 25).*



3. Пары, планирующие беременность. Преимущественно, молодые. В этом случае информирование должно происходить в женских консультациях.

*«Ну, обязательно молодым парам, которые, возможно, не устойчиво стоят на ногах, потому что мало ли что, опять же, это большие деньги, которые тратят на лечение. Ну, внезапно если такое произошло. Надо быть к этому готовым. Либо ты к этому готов материально, либо ты к этому готов заранее...» (Ж, 25).*

4. Всему населению. Каждый должен иметь свой генетический паспорт и знать о своих рисках.

*«Но как бы по сути, наверное, по-хорошему, надо чтобы у каждого ребенка был вот этот какой-то генетический паспорт, да, наверное это было бы здорово и круто. Другой вопрос, что это очень дорого, да и невозможно, но так наверное было бы очень здорово, чтобы хотя бы какие-то основные показатели... Ведь ну просто я знаю, что диабет передается не из поколения в поколение, а через поколение - ну то есть я опасна для своих внуков, грубо говоря, хотя я являюсь в своей семье премьерой, то есть у меня не было наследственности моих бабушек и дедушек не было диабета первого типа, ничего такого, ну как бы это уже доказанный факт, что через поколение он передается, там будет 50 процентов вероятность того, что он передастся. Ну как бы наверное было бы здорово, чтобы каждый человек знал свои риски, и если есть пока возможность этого избежать - ну почему бы не принять меры. Это наверное если подходить к вопросу» (Ж, 32).*

Однако, в этом случае возникают сомнения. В ходе одного интервью был упомянут проект «Сертификат молодоженов», реализованный в Санкт-Петербурге, когда молодоженам при регистрации брака давали сертификат, дающий возможность пройти генетическое тестирование бесплатно. Однако, этот проект оказался неэффективным, а количество откликов было невелико.

*«Вот кому предлагать – это, конечно, вопрос. Как видите, когда предлагали всем подряд - всем подряд не нужно. Значит... Эм... и опять-таки... то есть, они должны будут придумать, да, какой-то критерий, согласно которому, если у тебя... одно, второе, третье, то ты можешь претендовать на бесплатный такой вот тест. Я просто немножко... думаю об этом вопросе не со стороны обывателя, а со стороны, вот, как это реально происходит там, на том уровне. Поэтому... может быть, да, можно было бы придумать кому-то всё-таки... какие-то показания, ну, кому можно было бы их бесплатно спонсировать» (М, 26).*

#### **Готовы ли советовать другим**

Напомним, что в ходе интервью выяснилось, что даже появление/наличие в расширенной семье родственника с заболеванием не всегда стимулирует других

родственников проходить генетическое тестирование. В целом, люди недостаточно осведомлены о принципах наследования заболеваний, и вообще это не тот вопрос, который стоит на повестке дня в семейной коммуникации.

Следует отметить и то, что многим пациентам свойственна самостигматизация, нередко диагноз скрывается не только от знакомых, но и от родственников. Тяжелые заболевания не являются ценностно и эмоционально нейтральными. Не всегда речь идет о целенаправленном сокрытии информации – диагноз – это не то, что принято обсуждать и чем принято делиться.

*«Поэтому я вот, ну, у меня были моменты, что я скрывала, что у меня муковисцидоз, ну, не хотелось это говорить, что... Да, мой круг близкий знал, что, допустим... Потому что это же сразу начинается там: ой, инвалидность! Как бы, да, наверное, может быть... А сейчас, чуть-чуть постарше я стала, я наоборот, я всем рассказываю, что есть такое, что есть, что вот так-то так-то, но, с этим тоже можно прекрасно [жить]. Понятно, что муковисцидоз по-разному развивается, ну, как, ну, с этим можно жить, с этим можно жить, но вот так вот происходит. Я сейчас стараюсь, наоборот, всем рассказать, что... Что можно... ну, и уже где-то, ну, уже нет у меня вот этого такого... Но это было стеснение сначала, наверное, лет в 18-20, наверное, уже в 25 лет я уже этого не стесняюсь, где-то вот так вот (Ж, 34).*

*«Раньше, конечно, были там и переживания, и как сказать, партнеры, и в принципе - как меня примут в обществе, в том же институте, когда я училась, я не говорила, что я болею, я говорила, что у меня там бронхит, вот что-то вот такое, когда кашляла. да. Я скрывала раньше, сейчас я ни от кого не скрываю, я спокойно пишу об этом даже в социальных сетях, Ну да, хорошо реагирую на данный момент, то есть, себя довольно-таки приняла. Ну, считаю, что... Ну дано так дано, не знаю, как-то ну спокойно, ровно отношусь» (Ж, 31).*

В связи с этим, вопрос о готовности информанта порекомендовать кому-то проходить прекоцепционный скрининг оказывается связанным с темами стигматизации, самостигматизации и невысокой генетической грамотности населения в целом. Также такая рекомендация может повлечь различные социальные и психологические последствия.

*«Но если у человека есть реально такая, ну подобная ситуация с нами, когда вот он... вот в открытую может сказать, что вот есть опасения, да, есть ещё что-то... Тогда... Если вот... То есть, заставить человека в раздумье, пожирающего самого себя изнутри, думающего, как же быть, что же делать - конечно мы ему скажем: «Ты успокойся, вот тебе вот такое вот место». И после этого, возможно даже скажем: «Мы сами ходили, нам очень помогло». Да, ну всем подряд мы же не будем это тыкать. Во-*

*первых, вопрос, а чё это, а откуда вы вообще знаете об этом? Ну и начнутся, да, вот эти вот... мысли. Непонятные.... Мы же сами-то, ну, по крайней мере, не собираемся ходить и кричать с плакатами, что мы участвуем в такой программе! Это, ну, это наше дело, вот, мы этим занимаемся, этим не нужно, собственно, сильно распространяться. Тут я понимаю, на что вопрос ориентирован. Но немножко... Немножко в разном направлении, собственно говоря, то, что одно это предлагать, а другое... что это вообще такое, и не каждому это предложишь, не каждому это порекомендуешь. Если об этом говорить всем подряд... (Пауза) Ну, в том числе парам, у которых нет никаких ни внешних, ни видимых, ни прогнозируемых признаков к каким-то заболеваниям, это может оттолкнуть, потому что, опять-таки, предложить это, это значит внести какой-то сор в избу, скажем там. В чью-то. Потому что... Ну вот я кому-то предложил, он, соответственно, предложит своей половинке. По рекомендации друга, да. И тут же вопрос: «А почему ты вообще этим заинтересовался? И зачем? Есть какие-то сомнения или опасения? Ты мне не доверяешь?» И вот так вот по снежному кому. Я вот... То есть, это ответ с точки зрения про практики бытательской деятельности и взаимоотношений с людьми. Это ответ не с точки зрения науки, но с точки зрения того, как это зачастую происходит» (М, 26).*

*«Ну, я думаю, что нет, никого бы не оттолкнуло, потому что, если правильно сказать, что это не передается вам никак, муковисцидоз. (Посмеивается) Вот, то, наверное... Просто каждый для себя бы, возможно, понял, что у всех есть там, минимум, три генетических каких-то нарушения, каких-то мутаций, которые могут бессимптомно передаваться, вот как муковисцидоз, носительство, или вот эта вот вторая наша, которая тоже просто носительство. Мы вообще без понятия были о том, что это есть. Вот, и, конечно, ну... осознанные люди сделали бы тоже осознанные решения» (Ж, 23).*

В целом, информанты готовы советовать проходить генетическое тестирование. Здесь также можно выделить несколько возможных вариантов:

1. Готовы порекомендовать родственникам.

*«Да, у меня есть младшая сестра, и это обязательно, она пока рожать не собирается, ей только 20 лет, но она об этом знает, она уже в курсе, мы уже неоднократно об этом говорили, и да, она сказала: «если я соберусь когда-либо, я сдам обязательно». Хотя бы на те мутации, которые есть у меня, хотя бы на них, потому что других вариантов скорее всего там будет маловероятно, но хотя бы на мои мутации, как нам сказал генетик, если сдать на две вот эти вот аллели, это не очень дорого, то есть там чуть-чуть подороже, но по сравнению с общим объемом исследований я имею в виду. Так что в принципе да... Нет, она не знает [о своем носительстве, Е.Б.], но она здоровая, в принципе, она полностью здоровая, но насчет носительства она не знает. Мы ее никогда*

не проверяли, потому что как-то, ну, опять же, не было причин проверять ее как-то» (Ж, 28).

«Да. Вопрос, как они это воспримут, это очень такой цепетильный момент, потому что есть вероятность, что они воспримут это в штыки. .... Ну, потому что у них скорее всего какое-то такое восприятие, что «у нас все будет нормально, типа не наговаривайте», все в таком духе, «все это выдумки», что-то такое» (Ж, 24).

«Единственное, да, как мы можем использовать, как бы мы, наверное, ну, для себя и как бы сообщить нашим родителям, там, дедушкам - бабкам, дядям – тетям, у меня например брат старший. И они еще как бы с женой, у них... Есть в планах, конечно, беременность...» (Ж, 25).

«Родственникам, да, мы уже всем им сказали 10 раз. (Посмеивается) «Пройдите. Это не сложно». А знакомым, да, я рассказываю, и кто мне сам интересуется, они могут вполне пойти и сделать, потому что, в большинстве своем, мои знакомые – это коллеги, и поэтому они понимают важность» (Ж, 24).

2. Готовы порекомендовать другим – не родственникам.

«Да, я бы посоветовала. Единственное, конечно, у них уже по двое-трое детей, они уже без этого там рожают и благополучно, слава богу, все у них происходит. Но, конечно, мы живем сейчас в современном мире. И, конечно, просто я сейчас сама из очень провинциального города такого, я в Москву переехала только из-за операции. Город у нас там 200 000 населения. И менталитет людей такой, что навряд ли кто будет такие деньги платить, чтобы там узнать совместимость. Как правило, это все - познакомились, поженились, родились, всё. Мышление как бы не предполагают даже у людей. Ну и хорошо, с одной стороны. А с другой стороны, вот сейчас все вот так вот... Такая есть возможность, почему бы ей не воспользоваться? Если грамотно подходит планирования достаточно серьезно. Другой вопрос, что как бы к вопросу планирования подходят серьезно у нас, ну не знаю, мне почему-то кажется, что процентов 10 или 20 населения. Опять же просто потому, что ну как бы... Вот мне второй раз на этот путь вступить немножечко сложнее, потому что я видела очень много и знаю многие сложности. То есть первый раз это было намного веселее» (Ж, 32).

«Ну, в плане посоветовать я бы просто сказала такую информацию, вот и все. Но у меня, собственно, мои все об этом знают. То есть... ну да, которые вот знают, что я болею, они знают, что это генетическое, они знают, что вот есть шансы, что вот есть носительство, они знают, что вот я не болею, но я носитель, и привод-, взаимодействие с таким же носителем может такое произойти... В принципе, они это все знают, и как бы, ну... Посоветовать... Я же их за ручку-то не отведу. Но так знают» (Ж, 31).

3. Готовы порекомендовать тем, у кого проблемы со здоровьем. В этом случае носительство мутаций и генетические заболевания трактуются широко и обязательно должны быть связаны с некоторыми видимыми трудностями со здоровьем.

*«Ну вот, наверное, посоветовал бы, если бы, вот как я уже говорила, если бы я видела, что человек какой-то слабенький, почему-то непонятно. И тогда, да, ну как бы сказала: слушай, иди проверься, что-то есть, наверное. Ну, еще, знаете, возможно, я бы приплюсовала сюда категорию вот женщин в возрасте, которые тут уже беременность, да? То есть, ну, мой, там, 37 – это уже возраст считается, да? Вот, возможно, их бы еще приплюсовала» (Ж, 37).*

В интервью нередко звучал лейтмотив низкой генетической грамотности населения, низкой информированности о генетических заболеваниях. Наше информационное поле недостаточно насыщено такого рода информацией.

*«Но я просто почему так рассуждаю, потому что, будучи... Если бы у меня не было никого, если бы я сама была здоровой, и если бы не было вокруг ни кого там из родственников, я бы, наверное, скорее даже и не знала бы о таком заболевании, вероятнее всего. Поэтому мысли о скрининге у меня бы и не возникли. Потому что пока у нас все хорошо, мы об этом как бы и не задумываемся, и не знаем. Если быть честным, у нас далеко не все про муковисцидоз-то знают. Да, это очень распространенная болезнь. Если посчитать статистику, на сколько деток рождается больной человек, это уже, честно говоря, не повернется язык назвать редким заболеванием. Это уже не редкое заболевание, достаточно много уже сейчас, к сожалению, выявленных вот этих случаев, да? Но, тем не менее, общество все равно не очень осведомлено, я считаю, по этим заболеваниям. Вот. Знакомым. Ну нет, я бы, конечно, конечно, и знакомым посоветовала. Но говорю, опять-таки, знакомые, наверное, не прислушались бы к этому. То есть это все надо начинать с того, что просто люди знали об этом, что такое может быть, и они бы сами проявляли инициативу и желание, конечно, проверяться на это» (Ж, 32).*

Низкая генетическая грамотность отмечается не только у населения, но даже и у врачей. Информанты (особенно те, кто являются клиентами Фонда) нередко описывали случае столкновения с некомпетентностью врачей на местах. Создается ощущение, что даже тем, кто заинтересован в теме, оказывается нелегко получить соответствующие помощь и консультации.

*«Ну, возможно, плохое финансирование клиник, ну, ЖК, или там, где вот это вот все. Ну, и знаете, мне так почему-то кажется, что малая просвещенность врачей, потому что даже я, когда прикажу, да, муковисцидоз, ну, большинство там гинекологов и так далее не знают, что это. Терапевты не все знают, да. Терапевты не все знают. И хорошо,*

*что вот, которые там, ну, ведут, выписывают лекарства, да? Хорошо, если попадетсЯ такой, к которому ты приходишь, говоришь, вот, у меня там муковисцидоз. Она говорит, что там типа: я не знаю, ну, как бы, окей, давайте выписку, что вам надо. Это хорошо. А то иногда бывает так, ты даешь выписку. Они говорят: ой, а зачем вам 15 капсул Креона, столько нельзя, у вас поджелудочная откажет. Я говорю: она у меня и так не работает. Я говорю: почему вы сомневаетесь в рекомендации того врача, который в этом разбирается? И вот, потому что, возможно, много еще вот таких людей, которые не понимают вообще, зачем это нужно и чем грозит. Поэтому и мало распространенности таких обследований» (Ж, 37).*

Вместе с тем, нередко сами пациенты, преодолевшие самостигматизацию, являются своеобразными амбассадорами своего заболевания – именно они могут выступать источниками информирования населения как о болезни, так и о существующих для всех генетических рисках.

*«Это вот, как бы, наверно, мне кажется, когда людей это не тревожит, ну, что-то не тревожит, они, наверно, и не обращаются у нас, ну... Вот даже... А если что-то это, то да. Но вот, допустим, я тут на днях со знакомым разговаривала, он женился. То есть, уже взрослый. Он знает, да, что вот у меня такое генетическое заболевание или это... Ну, естественно, я ему рассказала историю про «Трикафту», что вот сейчас принимаю, вот это вот все. И он, ну, как бы, люди же далекие, они немножко не знают, спрашивают, а как, говорит, постоянно это надо принимать. Я говорю, да, это постоянно. То есть, без... если перестанешь принимать таргетную терапию, то, возможно, ну, не «возможно», а так оно и есть - ты возвращаешься в то состояние, которое и было. И вот то, что он женился, мы все эти темы немножко генетики затронули, и я обронила такую фразу. Я говорю, ну мы же, говорю, не знаем свой генетический, говорю, как сказать, вот статус. То есть, муковисцидоз, может быть, ну, в любой, вот еще раз повторю, семье родиться. И вот тут он мне так говорит: «Марина<sup>3</sup>, какие нужно сдать анализы? Ну, как бы, нам же, говорит, ничего не мешает. Мы вот вроде бы как, ну, он говорит, я не скажу, что мы сейчас активно планируем, мы, говорит, ну для дальнейшего, да». То есть, человек, как бы, вот я его натолкнула на это, он заинтересовался. А до этого он так не думал. То есть, это вот, я не знаю, как, я ему говорю... Ну, как бы, я еще не совсем, да, там владела информацией, говорю: «Я вот, ну, поинтересуюсь, да, у генетиков что можно сдать», или, ну, то есть, направить человека, чтоб, да, обратились к генетику и там, возможно, она поговорит и решит, какой им*

---

<sup>3</sup> В целях анонимности информации имя информанта и его партнера изменено.

*правильно сдать анализ. И я считаю, вот я считаю, что вот это как раз-таки правильный подход» (Ж, 34).*

Крайне интересно, что в одном случае в качестве объекта информирования о возможных генетических рисках назывались будущие дети. На наш взгляд, такая установка тоже является признаком ответственного родительства.

*«Ну опять же, подожди, в зависимости от того, как, если он не носитель, тогда риска в принципе никаких, ну да, ребенок будет носителем, но это уже потом мы будем его предупредить об этом в дальнейшем его планировании, может быть, он будет беременеть или выступать как супруг своей партнерши, поэтому в дальнейшем, естественно, мы об этом будем говорить с ребенком. Ну а если носитель, да, тогда тут уже 50 на 50, и мы будем исключать риски, как только можно» (Ж, 28).*

### **Факторы низкой вовлеченности населения в преконцепционный скрининг**

Так или иначе в интервью обсуждалась проблема низкой вовлеченности населения в преконцепционный скрининг. С определенной долей условности их можно сгруппировать в две большие группы (хотя, звучало и русское «авось»). Эти факторы созвучны тем, что назывались экспертами.

1. Невысокая доступность услуги для населения. И здесь отметим уже обсуждавшуюся проблему стоимости генетического тестирования. Не для всех социальных групп и не для всех регионов нашей страны эта стоимость оказывается подъемной. В ходе интервью поднималась и тема технологических различий между регионами. Т.е. не все имеют одинаковый доступ к технологиям.

*«Я думаю, что отсутствие технологии для проведения этих анализов, скорее всего, они достаточно технологично сложны, вся генетика. То есть, забор крови - это несложно, но выделение ДНК и так далее, возможно, не все на должном... То есть, знания не во всех бывают там, в городах, регионах. То есть, я знаю, что у нас тоже даже в Петербурге немного институтов, которые этим занимаются. Поэтому эта, скажем, услуга уже идет в уровне не для всех» (Ж, 38).*

*«Но, естественно, если это было бы дешевле, то было бы намного доступнее, доступнее, и люди более бы, мне кажется, охотнее бы шли, скажем. Не то что охотнее, но... тут два факта, и цена, и все-таки осведомленность людей. У нас... Я считаю, что у нас люди мало осведомлены, только если кто-то подсказывает, как-то не скажет, вот... Честно, я не задумываюсь каким бы способом, допустим, да, как лучше, да, осведомить» (Ж, 34).*

*«Ну, в большом городе это легко сделать. Насколько я знаю, что можно прийти, даже если у тебя их больной родственник, с этими выкладками к терапевту, он тебя отправит бесплатно на консультацию к генетику. Но в других городах такого нет, и там даже генетика днем с огнём не сыщешь. Поэтому ещё территориальный признак – это очень большой фактор, который влияет на это» (Ж, 24).*

2. Низкая информированность населения, о чем было сказано выше.

*«Ну вот судя по тому вот с кем вот я общаюсь, тоже у группы своих людей, так скажем, (пропадает связь) у кого в роду хоть что-то как-то это коснулось. А у которых вообще ни в чьей и никак – они, естественно, знать не знают и не стремятся узнать» (Ж, 31).*

*«Уровень знания о своём теле, о своём организме у людей находится, не знаю, на уровне пятого класса школы. И это ужасно, потому что далее они не понимают, что с ними происходит. И это, не знаю, надо менять программы, менять образование, и как им объяснять простые вещи ещё более простым языком, чем это есть .....Кто-то поймёт, кто сам прочитает, кому объяснят, кто-то поймёт. А кто-то, как бы ему это ни объясняли, в жизни не поймёт. Поэтому это очень всё индивидуально. Но надо, надо рассказывать» (Ж, 24).*

*«Да, смысл – «зачем?», и непосредственно, может быть, сам процесс не понимает, зачем вообще это, как это идет, какую-то там генетику придумали, может быть, действительно от неосведомленности проблемы. Ну и также не могу сказать, что это доступно финансово. Для многих это действительно недоступно, потому что это ты либо копишь усиленно, либо как-то, не знаю, берешь кредит под это дело, ну то есть действительно это финансово не очень доступно. Может быть, если это было более рутинно и более доступно, то, может быть, больше людей бы все-таки и как-то сдавали» (Ж, 28)*

Есть и такие, кто только столкнувшись с проблемой в своей личной жизни, осознали важность знания своего генетического профиля.

*«Я скажу так, что до какого-то времени я считал дикостью, вот эту тенденцию партнеров друг друга проверять на болезни. Но, честно говоря, вот после нашего случая я почему-то стал считать это очень даже нормальным. Причем я даже считаю это настолько нормальным, что сколько бы ни стоил этот тест, он дает очень большой спектр информации, которой можно потом оперировать. То есть, ну да, мы заплатили достаточно денег, и еще столько же заплатим, потому что я себе захотел такое же сделать, анализ... полностью провести. Потому что он реально дает очень... м... большой... массив информации, который полезен. Скажем так... предупрежден -*



вооружен. То есть, с этой информацией мы дальше, в дальнейшем уже сможем планировать... все вытекающие наши мероприятия и, собственно, в целом, в принципе, жизнь» (М, 26).

Информанты озадачены тем, что даже на уровне женских консультаций информация о возможностях преемственного скрининга не распространяется.

«Просто, возможно, если бы это было более распространено в нашей стране, что каждый проходит там скрининги, это доступно, это более объясняется, было бы проще. Потому что, ну, когда ты готовишься к беременности, например, из старших родственниц, я могу сказать, что это голова болит о многом, и генетика это, наверное, последнее, о чём они думают. Потому что, (помехи 00:08:35) что... не было и не будет, и никто не задумывается об этом, в частности и я. И тут я поняла, что всё не так радужно» (Ж, 24).

«Мне кажется никогда в жизни это не будет бесплатно полностью для всех. Но просто еще дело в том что, ээ, про генетику, как правило, узнают те пары, которые идут непосредственно на ЭКО. Планируешь, просто приходишь: «Вот я планирую». Тебе дают определенный перечень анализов самых простых - это инфекции, гормоны, все! О кариотипировании вообще не слышишь, например. Я уже молчу про всякие муковисцидозы, СМА и так далее. Информации нет от врачей....Сами... который своим путем, они понятия не имеют ни о каких рисках, как правило. То есть, опять-таки, только те, у кого там на стороне что-то, как, какие-то знакомые. А так, если ты полностью здоровый, не имеешь, там, подруг с каким-то заболеванием, то ты идешь планировать и ты понятия не имеешь, что там кариотип еще можно сдать, че это такое вообще... Врачи не говорят, я считаю, в первую очередь, врачи должны говорить. Даже, хорошо, если нет такой программы бесплатной, то есть... Они все равно должны сказать, а там уже человек пусть решает сам. То есть, предоставить ему эту информацию, что вот существует такое-то, такое-то. Да вы не идете на ЭКО, чтобы там, ну... сделать это ПГД, если вдруг. Но тем не менее вы должны это проверить, ну желательно, чтобы вы это проверили, и потом уже дальше думать, что с этим делать, если вдруг. На ЭКО когда идешь, вот тогда узнаешь очень много информации. А когда просто планировать, такой информации не представляют» (Ж, 31).

Одна из информанток в качестве возможного пути расширения вовлечения в преемственное тестирование указала на обязательный скрининг новорожденных.

«Да, насколько я знаю, что муковисцидоз – это довольно распространенное заболевание, на северо-западе особенно. Я считаю, что надо задуматься о том, что ввести такие заболевания в обязательный скрининг новорождённых, потому что это

*необходимо. То есть затраты, или даже до... ну, во время планирования беременности, потому что затраты, которые государство потом потратит на лечение, они намного больше, чем потратили бы люди на генетическое тестирование.... Я могу сказать как лучше, потому что это не очень этично. (Посмеивается) Потому что это же дело каждого. Кто-то будет согласен сохранить такую беременность, кто-то категорически нет. Но зная, как у нас люди в принципе подходят к планированию беременности, я боюсь, что это будет не очень актуально, потому что у нас в этом плане люди безответственные». Ну потому что по факту ребёнка ещё рождённого нет, и у людей есть выбор. Если ребёнок родился и поставили диагноз, для многих это может стать ударом, и кто-то будет даже не готов дальше воспитывать такого ребёнка. И последствия от этого намного хуже, чем они знали на этапе утробного развития и решили, что делать с этой беременностью. Потому что многие не понимают, что такое болеть муковисцидозом и другими генетическими заболеваниями» (Ж, 24).*

## **2.2 Анализ интервью с членами наследственно отягощенных семей, являющимися клиентами Фонда**

Было проведено 29 интервью с членами семей, имеющих родственников с орфанными заболеваниями – муковисцидоз, фенилкетонурия, СМА. Преимущественно, на интервью соглашались женщины-матери, имеющие детей с соответствующим диагнозом, проживающие в различных регионах нашей страны. В итоге было опрошено:

- 28 женщин;
- 1 мужчина (имеющий диагноз).

Все информанты узнали о генетических наследственных заболеваниях только после появления в семье родственника/ребенка с патологией (эта информация стала «громом среди ясного неба»). Нередко семьи, имеющие родственника с заболеванием, оказываются в тяжелой социальной, социально-экономической ситуации, семьи распадаются, мужья уходят, не желая воспитывать больного ребенка.

Многие информанты крайне низко оценивают уровень генетического консультирования и оказания медицинской помощи в регионах. Как правило, женщины-информантки не сталкивались с процедурами генетического тестирования, а также не консультировались у врачей-генетиков во время ведения беременности. При обнаружении заболевания в семье нередко в поисках помощи они обращаются в Санкт-Петербург и Москву. Кроме того, пациенты вынуждены искать информацию и разбираться в ситуации самостоятельно. Сообщение результатов неонатального скрининга вспоминается как кошмар. В ряде случаев, несмотря на явную симптоматику, диагноз был поставлен не сразу.

Тем не менее, в ходе интервью выяснилось, что большинство информантов имеют достаточно активную позицию; за время совладания с болезнью у своих детей они не только приняли диагноз, научились жить с ним, но и стали **«активными пациентами»**<sup>4</sup>. Зачастую многие признавались, что лучше врачей знают, что и когда надо делать, какие анализы сдавать, какую терапию назначать и т.д. В условиях фактического отсутствия коммуникации между врачами разного профиля (например, генетиками и терапевтами, пульмонологами и т.д.), именно пациенты (родители пациентов) становятся точкой сборки сети специалистов и основным субъектом принятия терапевтических решений. Кроме того, за информацией они обращаются не только и не столько к врачам, сколько к Интернету, сообществам, объединяющим людей с одинаковым заболеванием. В социальных сетях и мессенджерах существуют сообщества, в которых пациенты и их родственники обмениваются информацией, советуют специалистов, поддерживают друг друга и т.д. Таким образом, врачи институциональной медицины являются далеко не единственными поставщиками информации и помощи даже в случае орфанных заболеваний. **Пациент (его родственники) вынужден самостоятельно принимать медицинские решения, искать врачей, информацию о заболевании и поддержку (в т.ч. в Фондах, группах взаимопомощи в социальных сетях) – формирует свою сеть «доверенных» специалистов.**

В целом, информанты, особенно те, кто живут в ситуации поставленного диагноза (поставленного диагноза ребенку) длительное время, хорошо осведомлены о заболевании, о его специфике и особенностях. Вместе с тем, о способах наследования и о рисках, которые могут быть у родственников, особенно у родственников 1 и 2 степени родства, осведомлены не все.

В отношении опыта генетического тестирования и преконцепционного скрининга результаты, полученные в ходе интервью с клиентами Фонда, оказались созвучны результатам, полученным в ходе интервью с клиентами проекта.

Так, далеко не все информанты проходили тестирование на выявление генетических мутаций у себя после поставленного диагноза ребенку. Эта практика рассматривается как не обязательная, особенно когда дети в семье больше не планируются. У детей мутации были выявлены (это важно для постановки диагноза, получения инвалидности и т.д.), а вот в случае родителей/иных родственников встречаются разные ситуации. Не во всех регионах мутации даже у больных определялись за счет ОМС, достаточно часто пациенты/родители вынуждены были оплачивать процедуру самостоятельно. Для некоторых сумма являлась

---

<sup>4</sup> В этом случае может сработать и эффект отбора. На просьбу об интервью откликнулась наиболее активная часть популяции.

существенной. Нередко образцы отправляются в федеральные центры. Этот факт даже является значимым при принятии решения о тестировании самих себя и других родственников (например, братьев, сестер). Кроме того, не во всех случаях осознается важность тестирования братьев/сестер пациентов с диагнозом. Не всегда информация о заболевании сообщается родственникам (такие случаи тоже есть). Складывается впечатление, что значимость такого рода информации не осознается информантами даже в ситуации больного родственника/ребенка. Не всегда и врачи, в том числе врачи-генетики, рекомендуют родителям протестироваться самим или протестировать кого-то еще. Там, где такая рекомендация была, родители выявляют носительство мутаций у себя.

Принятие решения о выявлении мутаций у родителей зависело от нескольких факторов:

1) Планирование еще детей в семье. Для многих рождение больного ребенка является значительным испытанием, и лишь некоторые готовы планировать еще беременность/и. Если беременности не планируются, то, как правило (но не всегда), тестирование на носительство мутаций родителями не делается.

2) Стоимости тестирования. Многими она оценивается как существенная.

3) Особенности восприятия заболевания и оценка потенциальных рисков (не для всех 25% – это повод проходить тестирование). Некоторые информанты не готовы вмешиваться в процесс зачатия, поскольку готовы к рождению еще одного ребенка с заболеванием: *«знают, как с этим жить»*. Для кого-то процедуры ЭКО и ПГД выступают как неприемлемые и/или достаточно дорогие. В ходе интервью неоднократно подчеркивалось, что даже для групп риска процедура ПГД является платной, что препятствует обращению к ней. Группы риска не имеют в этом случае никаких льгот.

В целом, идеи преконцепционного скрининга не всегда позитивно расцениваются информантами. Более того, их полезность ставится под вопрос. На одном полюсе располагаются те, кто видит в выявлении носительства мутаций возможности родить здорового ребенка и сожалеют о том, что не знали о такой процедуре раньше – на этапе планирования беременности (*«если бы кто-то сказал....»*). На другом полюсе находятся те, кто сомневаются в необходимости преконцепционного скрининга. В качестве аргументов здесь выступают: 1) ценность жизни уже рожденного ребенка; 2) невозможность контроля всех возможных рисков – на какие-то мутации и заболевания проверили, но могут возникнуть другие (то, что оказалось за рамками контроля).

Создается ощущение, что в оценке преконцепционного скрининга информанты колеблются между потребностью *в контроле и судьбой*.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

На основе анализа полученных данных можно сделать следующие выводы.

Выводы на основе анализа экспертных интервью.

1. Наблюдаются расхождения между представителями социогуманитарного и медицинского профилей в оценке необходимости внедрения массового преконцепционного скрининга. Первые стремятся учесть этические, социокультурные, социально-экономические, ценностные основания и трудности распространения такого рода генетического тестирования, тогда как последние чаще (но не всегда) реализуют медицинский взгляд на проблему. Кроме того, «представители медицины» чуть более склонны рационализировать поведение пациента и рассматривать процесс принятия терапевтических решений с точки зрения соизмерения выгод и затрат.

2. В процессе интервью были озвучены две перспективы, из которых может происходить оценка необходимости преконцепционного скрининга: перспектива макроструктур (государства, системы здравоохранения) и перспектива пациента – отдельного человека. Нередко эти перспективы расходятся. Так, макроструктуры рассматривают генетическое тестирование с точки зрения экономической эффективности и решения социальных проблем на уровне государства как социального целого. Как отметила одна из экспертов, получение генетических данных о популяции интересно, прежде всего, науке, а даже не здравоохранению. Им нужно знание не только о патологии, но и о норме, чтобы, например, оценить частотность заболевания в популяции. Для пациента эти вопросы могут отходить на второй план, а роль играют его биография, его опыт, его ценности, его социокультурная принадлежность и экономический статус. Всегда важно понимать, из какой перспективы мы смотрим: из перспективы системы, науки или самого человека. Идея состоит в том, чтобы сблизить эти перспективы и учесть интересы обеих сторон.

3. Важно понимание того, что знание информации — не означает действие. В ситуации одинаковой информации люди ведут себя по-разному. Следует определить факторы, влияющие и на: 1) готовность человека получать информацию о носительстве мутаций; 2) готовность учитывать эту информацию при планировании беременности (каким образом?) и совершать определенный репродуктивный выбор. Таким образом, мы имеем дело с двумя совершенно разными точками принятия решений.

4. Здравоохранение не является унифицированной системой: разные институты по-разному трактуют роль пациента и его ответственность за принятие медицинских решений. Идея преконцепционного скрининга основана на модели автономного пациента, активно участвующего в принятии терапевтических решений, совершающего самостоятельные выборы и несущего ответственность за собственное здоровье. С этой позиции, знание или

незнание о своем носительстве мутаций оказываются личным делом каждого и результатом индивидуального выбора и индивидуальной ответственности. Однако, представления о необходимости тестирования на носительство генетических мутаций всего населения базируются на иных идеях: идеях контроля и надзора, снижения издержек и решения социальных проблем, воспроизводства здорового потомства на уровне общества. В этом случае пациент лишается выбора знать или не знать. Полагаем, что эти два пула идей в случае преконцепционного скрининга могут вступать в противоречие. Важно понимать, из какой перспективы мы оцениваем практику преконцепционного скрининга: из перспективы патерналистской модели взаимоотношений врача (системы здравоохранения) с пациентом или из перспективы автономной, неолиберальной модели, дающей пациенту как свободу в принятии медицинских решений, так и ответственность за тот или иной выбор.

5. Для внедрения преконцепционного скрининга следует учитывать финансовые, информационные, социокультурные и ценностные факторы. Российское общество не является гомогенным, а состоит из множества различных групп. Внедрение преконцепционного скрининга в широкую медицинскую практику требует учета этих различий. На данный момент идеальный вариант, который предлагается экспертами: разработка и реализация пилотных проектов, предполагающих значительный исследовательский компонент и экспертизу.

6. Для внедрения преконцепционного скрининга нужно решить ряд задач:

- обеспечить доступность процедуры, в том числе финансовую, что особенно актуально в контексте существенных региональных различий. Такое тестирование должно быть доступным.

- увеличение штата генетиков, увеличение диагностического оборудования, открытие новых генетических центров и лабораторий, введение новой специальности «генетический консультант».

- обеспечение информирования населения – люди должны знать, каким образом (где и как) такое тестирование можно сделать, что оно означает, как можно и нужно использовать полученные сведения. Даже, если семья, знающая о своем носительстве мутаций, решит родить ребенка, она психологически будет готова к любому исходу. Это тоже важный момент, который отмечается экспертами.

- повышение генетической грамотности как населения, так и самих врачей (в том числе о генетических заболеваниях, принципах наследования). Особенно это актуально для специалистов – не генетиков, работающих на местах (терапевтов, кардиологов, гинекологов и др.).

- формирование мотивации пациентов, распространение идей ответственного родительства и ответственного отношения к своему здоровью. Формирование профилактического сознания. Важно также объяснять людям, что, не экономя сейчас (например, на тестировании), они могут сэкономить в будущем (на лечении и поддержке).

- обеспечение взаимодействия между государственными структурами, системой здравоохранения (ее различными подразделениями), НКО, религиозными организациями, медиа и т.д. Драйверами социальных изменений сегодня все чаще становятся пациентские организации, которые совместно с государственными организациями, системой здравоохранения инициируют процесс внедрения тех или иных нововведений.

7. К использованию генетики в профилактических целях не готовы ни система здравоохранения, ни сами пациенты. В первом случае причинами являются нехватка кадров, низкая информированность медицинских специалистов, недостаток оборудования. Кроме того, нередко генетики не знают, что делать с условно здоровыми пациентами – с пациентами, у которых нет очевидных генетических рисков. Пациентам же свойственны недостаток информированности, мотивации, а также ограничение финансовых возможностей.

Анализ нарративов интервью с членами наследственно отягченных семей и с членами семей, имеющих родственников с заболеванием, позволяет сформулировать основные выводы.

Выводы на основе анализа интервью с членами наследственно отягченных семей.

1. Наибольшей мотивацией участия в проекте обладают пары, в которых один из супругов имеет диагноз муковисцидоз. Как правило, оба партнера имеют тот или иной опыт генетического тестирования на выявление мутаций, т.е. обращение к такого рода диагностике не является абсолютно новой практикой. В некоторых случаях пара имеет и определенный репродуктивный опыт – как рождения детей, так и беременностей. Основными причинами участия в проекте являются:

1) Возможность пройти тестирование на расширенный перечень мутаций. Предыдущее тестирование, как правило, покрывало только основные.

2) Возможность получить услугу бесплатно. Несмотря на то, что в ходе интервью все информанты утверждали, что готовы были бы оплачивать генетическое тестирование самостоятельно, возможность сделать анализ бесплатно – войти в программу – является для них значимым фактором. Кроме того, они позитивно оценивают возможность оплаты (хотя бы частичной) государством генетического тестирования (особенно, для групп риска).

3) Пары находятся на этапе планирования беременности, т.е. этот вопрос для них актуален. Участие в проекте – это возможность проверить (еще раз) свои риски и получить консультацию врача-генетика.

2. Ответы на вопрос того, каким образом дальше будет использоваться полученная информация, не так однозначны. Все утверждали, что она будет использоваться для выбора способа зачатия и дальнейшего репродуктивного поведения после соответствующей консультации со специалистами. Однако, например, прибегать к процедуре ПГД готовы далеко не все. Для некоторых важно оценить свои риски, чтобы быть готовым к любому варианту развития событий.

3. Члены семей, имеющих родственника (как правило, ребенка) с заболеванием, имеют различный опыт генетического тестирования на носительство мутаций. И если мутации у пациента в большинстве случаев диагностированы, то родители и иные родственники далеко не всегда проходят тестирование на наличие мутаций у себя или иных родственников. Чаще, но не всегда, это происходит, если в семье рождение детей больше не планируется. **Таким образом, даже представители групп риска не всегда знают о своем (не)носительстве и стремятся узнать.**

4. В обеих интервьюируемых группах финансовый фактор – необходимость самостоятельной оплаты генетической диагностики оказывается значимым. Особенно это актуально для представителей регионов, имеющих также достаточно ограниченный доступ к высокотехнологичной медицине и грамотному генетическому консультированию. Финансовая сторона вопроса является важной, высвечивая еще один срез социально-экономического и регионального неравенства.

5. Как правило (за очень редким исключением), представители групп риска тестируются только на мутации, связанные с основным заболеванием, и не имеют иного опыта ДНК-диагностики. Таким образом, иные потенциальные риски оказываются за рамками их внимания. Контроль сфокусирован только на одном из возможных заболеваний.

6. В целом, информанты, имеющие хронические заболевания, более внимательны к своему здоровью, а, соответственно, стремятся контролировать множество факторов при планировании беременности, в том числе готовы прибегать к генетическому тестированию.

7. Пациенты с генетическими заболеваниями отмечают опыт стигматизации и самостигматизации. Диагноз – это не то, что принято обсуждать даже с ближайшими родственниками. Кроме того, низкая генетическая грамотность (например, незнание о принципах наследования) приводит к тому, что родственники пациентов различной степени родства крайне редко вовлекаются в генетическое тестирование. **Наличие заболевания в**



**расширенной семье даже в ситуации осведомленности родственников нечасто становится поводом для их тестирования и осознанного родительства. Понимание генетической обусловленности болезней и рисков для других членов семьи встречается не всегда.**

8. Информанты отмечали низкий уровень генетического тестирования и генетического консультирования в нашей стране. Нередко им приходится самостоятельно искать информацию, анализировать ее, принимать те или иные медицинские решения.

9. В качестве основных причин невысокой вовлеченности населения в преконцепционный скрининг называются недоступность услуги, в том числе финансовая, и низкая информированность – низкая осведомленность о существовании генетических заболеваний и возможностях выявлять носительство мутаций. В публичном дискурсе эти темы широко не освещаются, да и врачи на местах недостаточно осведомлены о генетическом тестировании (например, на кариотип, носительство мутаций и т.д.), генетической обусловленности ряда заболеваний.

10. Осведомленность о заболевании – есть родственники, друзья, знакомые с болезнью – оказывается одним из факторов участия в преконцепционном скрининге. Осведомленные люди в большей степени склонны искать информацию, они знают о тестах, интересуются, проходят медицинские обследования. **Те, кто не обладает информацией, сами интересоваться не будут, они не знают о возможностях генетического тестирования.**

11. Получение знаний о своем (не)носителем выступает значимым результатом проекта. Знать лучше, чем не знать. Знание обеспечивает возможность принимать оптимальные решения в отношении своего репродуктивного поведения. **Однако, какие выборы будут совершаться, зависит от различных факторов.** К ЭКО и ПГД готовы прибегать не все.

12. Таким образом, для широкого распространения преконцепционного скрининга требуется движение с двух сторон:

- 1) Готовность населения.
- 2) Создание необходимой инфраструктуры, чтобы человек, узнавая о своем носительстве, не оставался «один на один» с такой информацией, без возможности на нее повлиять/использовать ее каким-то образом. Это нечестно по отношению к пациенту – информирование – знание о носительстве мутаций – должно сопровождаться обеспечением возможности эту информацию использовать – совершать репродуктивный выбор.

Люди могут быть не готовы в том числе, потому что нет возможностей и соответствующей инфраструктуры.

13. Даже представители групп риска (например, родственники пациентов) – те, кто осведомлен о заболевании – используют различные стратегии в отношении генетического тестирования и далеко не всегда стремятся выявлять у себя носительство мутаций.

14. Пациенты, имеющие те или иные наследственные заболевания, принимают разные решения в отношении своего репродуктивного поведения.

В результате анализа нарративов интервью можно говорить о следующих факторах, влияющих на готовность проходить преконцепционный скрининг, значимость которых может быть проверена на следующем этапе исследования:

- 1) финансово-экономический статус человека;
- 2) стоимость преконцепционного скрининга;
- 3) готовность оплачивать медицинские процедуры самостоятельно;
- 4) наличие хронических заболеваний;
- 5) знание о носительстве мутаций у партнера;
- 6) наличие в близком окружении людей с генетическими заболеваниями (осведомленность).

## СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННЫХ ИСТОЧНИКОВ

- 1 Andorno R. Lawethics and medicine. The right not to know: An autonomy based approach // Journal of med. ethics. 2004. N 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. Москва, 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. Москва: ИНИОН РАН. 2021. С. 11–23.
- 10 Долгов А. Ю. Геномная медицина в России: этос науки, государственные интересы и ожидания пациентов. В книге: Original Research Medical Ethics | 2, 2022 | MEDET.RSMU.PRESS 43 Гребенщикова Е. Г., редакторы. Социогуманитарные контуры геномной медицины: коллективная монография. Москва: 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 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 А

### Гайд полуструктурированного интервью с участником проекта

*Здравствуйте! Спасибо Вам, что согласились принять участие в интервью. В рамках нашего исследовательского проекта мы хотим выяснить, насколько сегодня востребован прекоцепционный скрининг, а также каковы ожидания и опасения, связанные с этой процедурой. Я задам Вам несколько вопросов о Вашем участии в проекте, а также о Вашем здоровье и репродуктивном поведении. Если Вы не захотите отвечать на какие-то вопросы – просто скажите, и мы их пропустим. Перед тем, как мы начнем, я также хочу спросить у Вас разрешения на использование диктофона. Я гарантирую, что вся информация, полученная в ходе нашей беседы, останется строго анонимной и конфиденциальной – запись нашего разговора необходима исключительно для обезличенной обработки информации, другие люди не будут иметь к ней доступа. Спасибо!*

1. Пожалуйста, расскажите коротко о себе – то, что считаете важным.
  2. Опишите, как Вы стали участником проекта? (ДОП: Знаете ли Вы о носителях генетических заболеваний в Вашей семье или среди Ваших родственников? Скажите пару слов о них. Какие отношения вас связывают? КАК ВЫ УЗНАЛИ О ЕГО ЗАБОЛЕВАНИИ?) (уточнить, насколько близкое и тесное общение))
  3. Советовались ли Вы с кем-то перед тем, как участвовать в проекте? С кем именно?
  4. Что Вы знаете о состоянии Вашей генетики? Знакомо ли Вам понятие «генетический статус»?
  5. Вы когда-то проходили какое-либо генетическое тестирование? Какое? По какому поводу? Знаете ли Вы свои генетические риски развития различных заболеваний или статус носительства каких-либо наследственных заболеваний?
  6. Используете ли Вы эту информацию в своей повседневной жизни? Например, для заботы о здоровье?
  7. Есть ли у Вас хронические болезни? Что Вы делаете, чтобы поддерживать хорошее самочувствие?
  8. Что для Вас значит быть здоровым? Считаете ли Вы себя здоровым человеком?
- Репродуктивный опыт*
9. Скажите, пожалуйста, были ли Вы когда-нибудь беременны (или Ваш партнер). Каждая беременность закончилась рождением ребенка? Есть ли у Вас дети? С какими трудностями Вы сталкивались (если сталкивались) до, во время и после беременности? Каких трудностей хотели бы избежать в будущем?

10. Если беременности/рождения детей были – Каким образом Вы готовились к предыдущей беременности? Какие обследования при беременности и планировании беременности Вы проходили? Как оцениваете их эффективность?

11. Что значит для Вас ЗДОРОВЫЙ РЕБЕНОК (иметь здорового ребенка)?

*Преконцепционный скрининг*

12. Сейчас Вы планируете беременность. Скажите, пожалуйста, какие обследования Вы проходите/уже прошли на этом этапе? Какова цель этих обследований (Зачем Вы это делали/делаете?)

13. Мы знаем, что Вы прошли генетическую диагностику и ждете результат. Вам объяснили, зачем нужно такое обследование? (Узнать, что поняли)

14. Ранее Вы знали о возможностях генетической диагностики на этапе планирования беременности? (возможно, специально искали, случайно, где-то слышали)? Может быть, у Вас есть знакомые/родственники, которые проходили такую процедуру (преконцепционного скрининга)? Что они Вам о ней рассказывали?

15. Скажите, пожалуйста, какую информацию Вы планируете (хотите) получить в результате этого обследования? Что Вы ожидаете от данной процедуры? Есть ли у Вас какие-то опасения, связанные с ней? Как Вы считаете, насколько значительны риски, выявляемые в результате такой диагностики? Каким образом Вы планируете использовать полученную в результате прекоцепционного скрининга информацию?

16. Насколько Вы доверяете той информации, которая будет получена в результате прекоцепционного скрининга?

17. Готовы ли Вы оплачивать такую процедуру самостоятельно при необходимости? Сколько Вы были бы готовы заплатить? Или за эту услугу должно платить государство? Сколько такая процедура должна стоить?

18. Как Вы считаете, кто должен проходить прекоцепционный скрининг? Какие есть показания для этого? (*нужно узнать мнение пациента о группах, которые должны вовлекаться в скрининг*).

19. Сегодня в России люди редко проходят такие обследования. Как Вы думаете, почему? Какие есть препятствия к этому?

20. Посоветуете ли Вы своим знакомым и родственникам пройти прекоцепционный скрининг?

21. Укажите, пожалуйста, Ваш возраст, образование, занятость, с кем живете, наличие детей. (УТОЧНИТЬ, ЧТО НЕ СКАЗАЛИ)

## ПРИЛОЖЕНИЕ Б

### Гайд полуструктурированного интервью с участником проекта

*Здравствуйте! Спасибо Вам, что согласились принять участие в интервью. В рамках нашего исследовательского проекта мы хотим выяснить, насколько сегодня востребован прекоцепционный скрининг, а также каковы ожидания и опасения, связанные с этой процедурой. Я задам Вам несколько вопросов о Вашем участии в проекте, а также о Вашем здоровье и репродуктивном поведении. На данный момент я не знаю о вас ничего, кроме имени – ваш диагноз, этапы участия в проекте и любая другая медицинская информация мне не известна, поэтому далее будут и такие вопросы. Если Вы не захотите на что-то отвечать – просто скажите, и мы это пропустим. Перед тем, как мы начнем, я также хочу спросить у Вас разрешения на использование диктофона. Я гарантирую, что вся информация, полученная в ходе нашей беседы, останется строго анонимной и конфиденциальной – запись нашего разговора необходима исключительно для обезличенной обработки информации, другие люди не будут иметь к ней доступа. Спасибо!*

1. Пожалуйста, расскажите о себе – то, что считаете важным. Кто в Вашей семье имеет диагноз УТОЧНЯЕМ? Расскажите, пожалуйста, как вам (родственнику) поставили этот диагноз (как Вы узнали о болезни)? Какие обследования и диагностические процедуры были сделаны? Были ли в Вашей семье до этого случая родственники с таким же диагнозом? Возможно, Вы сталкивались со случаями такого заболевания у кого-то из знакомых?

2. Как изменилась Ваша жизнь после постановки диагноза? Каковы основные проблемы, с которыми сталкиваются сегодня люди с такими заболеваниями?

3. До того, как в Вашей семье родился ребенок/ появился родственник с таким заболеванием (Вам был поставлен диагноз), Вы знали о существовании такой болезни? Что именно? Откуда? Знали ли Вы, что некоторые (такие?) болезни могут передаваться по наследству?

4. Как Вы считаете, должно ли происходить информирование населения о таком заболевании? О генетических причинах его появления? Каким образом? Кто должен распространять эту информацию?

5. После того, как КОМУ-ТО, поставили диагноз, проходили ли Вы генетическое тестирование? Почему да? Почему нет? **Если да, то:** Кто Вам его назначил? Как Вам объяснили его необходимость? Как Вы считаете, насколько значительны риски, выявляемые в результате такой диагностики? Каким образом Вы используете полученную

информацию? Насколько доверяете ей? **Если нет:** планируете ли Вы сами пройти генетическое тестирование? С какой целью? Как Вы считаете, насколько значительны риски, выявляемые в результате такой диагностики? Если не планируете, почему нет?

6. Вы проходили это тестирование платно или бесплатно? Готовы ли Вы были оплачивать такую процедуру самостоятельно при необходимости? *Сколько Вы сами были готовы заплатить? Или за эту услугу должно платить государство? Сколько такая процедура должна стоить, чтобы люди могли ею пользоваться?*

7. Вы консультировались с врачом-генетиком? Что Вы узнали о заболевании от врача-генетика? Эта информация была для Вас новой? Где еще Вы ищите/искали информацию о таком заболевании? Возможно, Вы состоите в социальных сетях и сообществах, объединяющих людей с таким заболеванием? Где Вы получаете помощь и поддержку? Возможно, Вы состоите на учете в Медико-генетическом центре? Опишите, пожалуйста, Ваш опыт обращений.

8. Слышали ли вы о понятии «генетический статус»? Как вы его понимаете?

*Репродуктивный опыт*

9. Скажите, пожалуйста, были ли Вы когда-нибудь беременны. Каждая беременность закончилась рождением ребенка? Есть ли у Вас дети? Сталкивались ли вы с какими-либо трудностями до, во время и после беременности? (беременности, в которой родился ребенок с заболеванием) С какими?

10. Если беременности/рождения детей были – Каким образом Вы готовились к предыдущей беременности (беременности, в которой родился ребенок с заболеванием)? Вспомните, пожалуйста, какие обследования до и во время беременности Вы проходили? Было ли среди них генетическое тестирование? Если да, то какое именно? Вы проходили только те обследования, которые назначил врач или делали что-то дополнительно? Если да, что именно? С какой целью вы проходили эти обследования? Как оцениваете их эффективность?

11. Планируете ли Вы еще беременность? Как Вы считаете, что значит «родить здорового ребенка»? Что для вас значит «здоровый ребенок»?

*Преконцепционный скрининг*

*В настоящий момент Фонд «Острова» реализует пилотный проект по внедрению преконцепционного скрининга – т.е. генетического тестирования, направленного на выявление носительства наследственных заболеваний на этапе планирования беременности. Мы хотели бы задать несколько вопросов о Вашем отношении к такого рода исследованию. Вы знаете о возможностях генетической диагностики на этапе планирования беременности? Откуда? (возможно, специально искали, случайно, где-то*



*слышали, СМИ, родственники, врачи)? Когда Вы узнали о таких возможностях? Может быть, у Вас есть знакомые/родственники, которые проходили такую процедуру – (преконцепционного, на этапе планирования, скрининга? Что они Вам о ней рассказывали?)*

12. **ЕСЛИ БЕРЕМЕННОСТЬ ПЛАНИРУЕТСЯ.** Как Вы планируете использовать свое знание о носительстве/генетических рисков (знание генетического статуса) при планировании будущей беременности?

13. Как Вы считаете, кому нужно знать свой генетический статус – информацию о генетических рисках (для здоровья)? Как Вы считаете, кому – каким людям – нужно проходить прекоцепционный скрининг – обследования на этапе планирования беременности? Какие есть показания для этого? *(нужно узнать мнение пациента о группах, которые должны вовлекаться в скрининг).*

14. Каким образом должна предоставляться процедура генетического тестирования в нашей стране – ОМС, ДМС, платно?

15. Сегодня в России люди редко проходят такие обследования. Как Вы думаете, почему? Какие есть препятствия к этому?

16. Посоветуете ли Вы своим знакомым и родственникам пройти прекоцепционный скрининг? Или генетическое тестирование вообще.

17. Укажите, пожалуйста, Ваш возраст, образование, занятость, с кем живете, наличие детей. (УТОЧНИТЬ, ЧТО НЕ СКАЗАЛИ)

## ПРИЛОЖЕНИЕ В

### Гайд полуструктурированного интервью с экспертом

*Здравствуйте! Спасибо Вам, что согласились принять участие в интервью. В рамках нашего исследовательского проекта мы хотим выяснить, насколько возможно внедрение преконцепционного скрининга в практику здравоохранения в нашей стране, а также каковы основные препятствия этому. Вы являетесь крупным ученым (общественным деятелем), поэтому мы обращаемся к Вам за экспертным мнением. Я задам Вам несколько вопросов. Если Вы не захотите отвечать на какие-то вопросы – просто скажите, и мы их пропустим. Кроме того, Вы сами сможете уточнить и дополнить те моменты, которые посчитаете важными. Перед тем, как мы начнем, я также хочу спросить у Вас разрешения на использование диктофона. Я гарантирую, что вся информация, полученная в ходе нашей беседы, останется строго анонимной и конфиденциальной – запись нашего разговора необходима исключительно для обезличенной обработки информации, другие люди не будут иметь к ней доступа. Спасибо!*

1. Расскажите, пожалуйста, кратко о себе – то, что считаете нужным.
2. Связана ли Ваша профессиональная деятельность с преконцепционным скринингом?
3. Как Вы считаете, эта тема актуальна сегодня для российского общества?
4. Пожалуйста, уточните, что Вы понимаете под преконцепционным скринингом?
5. Кто, на Ваш взгляд, должен вовлекаться в такую процедуру? (в первую очередь)? Почему?
6. Каким образом (мероприятия, обсуждения и т.д.) необходимо выбрать список заболеваний для включения в преконцепционный скрининг? Кто должен определять перечень заболеваний? (*профессии, должности*)
7. Как Вы знаете, вовлечение в ПС в нашей стране пока невелико. Как Вы думаете, с чем это связано? Каковы основные причины?
8. Как Вы считаете, на каких условиях/ в каких случаях ПС должен предоставляться в нашей стране?
9. Некоторые исследователи полагают, что ПС должен стать обязательной процедурой (и включен в ОМС)? Как Вы относитесь к подобной инициативе? Почему?
10. Какие наиболее важные, на Ваш взгляд, этические трудности влечет процедура ПС?
11. Какие наиболее важные, на Ваш взгляд, правовые трудности влечет процедура ПС? Нужна ли разработка отдельных нормативно-правовых актов?

12. Какие наиболее важные, на Ваш взгляд, организационные трудности влечет процедура ПС? Как Вы считаете, достаточно ли в нашей стране врачей-генетиков для широкомасштабного ПС? Могут ли специалисты с базовым немедицинским образованием проводить консультирование в рамках ПС? Нужна ли подготовка дополнительных специалистов-генетиков? Какую роль могут/должны сыграть в этом процессе Центры генетических компетенций, ведущие научные школы?

13. Есть ли перспективы внедрения ПС без создания отечественных баз генетических данных? Существуют ли отечественные диагностические решения для проведения ПС? Какие?

14. Как Вы видите алгоритм внедрения ПС в нашей стране? (*нужны ли пилотные проекты*)

## ПРИЛОЖЕНИЕ Г

### Список экспертов

Название файла (транскрипта)	ФИО эксперта	Длительность	Дата	Профессия	Место работы
Белова_19.06.23	Белова Наталья Александровна	0:58:07	19.06.2023	Врач-педиатр, детский эндокринолог и генетик	Центр Врожденной Патологии
Брызгалина_25.04.23	Брызгалина Елена Владимировна	0:53:04	25.04.2023	ученый, специалист в области философии науки (проблемы биомедицины и биоэтики)	философский факультет МГУ
Гордеева_13.06.23	Гордеева Ольга	0:59:48	13.06.2023		основатель фонда развития системной помощи пациентам с миодистрофией «Гордей»
Гребенщикова_19.06.23	Гребенщикова Елена Георгиевна	1:15:28	19.06.2023 и 20.06.2023	специалист по биоэтике	замдиректора по научной работе ИНИОН РАН и заведующая кафедрой биоэтики РНИМУ им.Пирогова
Лебедев_26.06.23	Лебедев Игорь Николаевич	0:57:41	26.06.2023	генетик	Институт медицинской генетики в Томске, Томский Национально-Исследовательский медицинский центр
Лязина_31.03.23	Лязина Лидия Викторовна	0:46:35	31.03.2023	генетик	
Мещерякова_29.05.23	Мещерякова Елена	1:01:21	29.05.2023	директор и основатель благотворительного фонда «Хрупкие люди»	благотворительный фонд «Хрупкие люди»
Никитин_15.05.23	Никитин Сергей Васильевич	0:54:21	15.05.2023	заместитель главного врача	клиника «Мать и Дитя»

Соснина_13.07.23	Соснина Ирина Брониславовна	0:57:38	13.07.2023	главный внештатный детский специалист- невролог Санкт- Петербурга	Комитет по здравоохране нию Санкт- Петербурга
София_27.03.23	София Проходчук	0:33:57	27.03.2023	журналист	РБК, свой тг- канал
Субботин_04.07.23	Субботин Денис Сергеевич	1:01:08	04.07.2023	врач-генетик	частная клиника

**ПРИЛОЖЕНИЕ Д**  
**Вариант анкеты для массового опроса жителей РФ**

**Анкета**

Добрый день! Приглашаем Вас принять участие в социологическом опросе, посвященном изучению информированности населения о генетическом тестировании. Опрос полностью конфиденциальный, никакие индивидуальные ответы не будут разглашены. Полученная информация будет использоваться только в обобщенном виде. Пожалуйста, в каждом вопросе анкеты отметьте один или несколько вариантов (если такая опция возможна), наиболее соответствующих Вашим представлениям и Вашему опыту. Заполнение анкеты займет около 15 минут.

Спасибо!

1. Регион \_\_\_\_\_
2. Пол \_\_\_\_\_
  - М
  - Ж
3. Возраст \_\_\_\_\_
4. Семейное положение
  - не замужем/холост
  - замужем/женат
  - в разводе
  - вдовец/вдова
5. Есть ли у Вас дети?
  - да
  - нет
6. Планируете ли Вы (еще) детей?
  - однозначно да
  - возможно, да
  - скорее нет
  - однозначно нет
  - з/о
7. Как часто Вам приходится самостоятельно оплачивать посещение врача?
  - каждый раз
  - более, чем в половине случаев
  - в половине случаев
  - менее, чем в половине случаев
  - никогда
  - з/о
8. Как часто Вам приходится самостоятельно оплачивать сдачу своих медицинских анализов?
  - каждый раз
  - более, чем в половине случаев
  - в половине случаев
  - менее, чем в половине случаев
  - никогда
  - з/о
9. У Вас есть хронические заболевания?
  - да
  - нет
  - з/о

10. Есть ли в Вашем окружении люди с генетическими (то есть передающимися по наследству) заболеваниями? (МНОЖЕСТВЕННЫЙ ВЫБОР, пожалуйста, отметьте все, что подходит)

- да, среди моих друзей/знакомых есть люди с генетическими заболеваниями;
- да, в моей семье есть люди с генетическими заболеваниями;
- да, я сам(а) имею генетическое заболевание;
- нет, в моем окружении нет людей с генетическими заболеваниями или я об этом

не знаю;

- з/о.

11. Какие генетические заболевания, т.е. заболевания, передающиеся по наследству, Вы знаете? Пожалуйста, напишите \_\_\_\_\_

12. Вы когда-нибудь проходили генетическое тестирование?

- да
- нет ПЕРЕХОД К В. 15
- з/о ПЕРЕХОД К В. 15

13. Пожалуйста, вспомните, какова была цель тестирования? (МНОЖЕСТВЕННЫЙ ВЫБОР)

- Уточнение медицинского диагноза;

- Определение наследственной предрасположенности к заболеваниям **при планировании** беременности (ДЛЯ МУЖЧИН – при планировании беременности в Вашей семье);

- Определение наследственной предрасположенности к заболеваниям и генетических рисков у ребенка **во время** беременности (ДЛЯ МУЖЧИН – во время беременности в Вашей семье);

- Получение информации о своей родословной и родственных связях (в том числе тест на отцовство);

- Получение информации о своей наследственной предрасположенности к заболеваниям по любым поводам, кроме планирования беременности;

- Получение информации о наследственной предрасположенности к питанию, определенным видам спорта и т.д.

- Другое \_\_\_\_\_

- з/о.

14. Вы проходили генетическое тестирование:

- по собственной инициативе;
- по рекомендации/направлению врача;
- по рекомендации родственников, друзей, знакомых;
- другое \_\_\_\_\_

- з/о

15. Как Вы считаете, насколько в целом можно доверять результатам, полученным в ходе генетического тестирования?

- можно доверять на 100%;
- можно доверять частично – 50% на 50%;
- нельзя доверять;
- другое \_\_\_\_\_

- з/о

16. Сегодня, обращаясь к генетическому тестированию на этапе планирования беременности, можно предсказывать вероятность возникновения наследственных заболеваний у будущих детей. Слышали ли Вы о таких возможностях?

- да, слышал(а);
- да, проходил(а) такое тестирование (ПЕРЕХОД К В. 21)
- нет, не слышал(а)
- з/о

17. (ЕСЛИ РАНЕЕ НЕ ПРОХОДИЛ) Вы были бы готовы пройти такое генетическое тестирование на этапе планирования беременности?

- однозначно да ПЕРЕХОД К В.19
- скорее да ПЕРЕХОД К В.19
- скорее нет
- однозначно нет
- з/о

18. ЕСЛИ «НЕТ», почему Вы были бы не готовы пройти такое тестирование? (МНОЖЕСТВЕННЫЙ ВЫБОР, отметьте все, что подходит, ЗАТЕМ – ПЕРЕХОД К ВОПРОСУ 21)

- Полученная информация может быть недостоверна;
- Генетическое тестирование очень дорого стоит;
- Я не знаю, где и как именно проходит генетическое тестирование;
- Я не знаю, кто и как будет использовать информацию о моем ДНК, кроме меня;
- Тестирование не нужно – ребёнок с любым состоянием здоровья достоин жизни;
- Я не хочу знать о состоянии своего ДНК;
- Другое \_\_\_\_\_
- з/о

19. При каких условиях Вы были бы готовы пройти генетическое тестирование на этапе планирования беременности? (МНОЖЕСТВЕННЫЙ ВЫБОР)

- Если оно будет входить в программу ОМС;
- Если оно будет входить в программу ДМС;
- Готов(а) оплатить его самостоятельно;
- з/о

20. Если стоимость такого тестирования не покрывается программой ОМС, сколько Вы готовы были бы заплатить?

- от 100 до 150 тыс. рублей
- от 50 до 100 тыс. рублей
- от 20 до 50 тыс. рублей
- от 10 до 20 тыс. рублей
- менее 10 тыс. рублей
- менее 5 тыс. рублей
- другое
- з/о

Далее Вам предлагается описание некоторых ситуаций, с которыми могут столкнуться люди в своей жизни на этапе планирования беременности. Пожалуйста, внимательно прочитайте описание каждой ситуации и выберите тот вариант действия, который считаете наиболее подходящим в данной ситуации.

21. Геннадий и Виктория здоровы и планируют беременность. На приеме у врача-генетика они узнали, что с вероятностью 2% каждый человек может являться носителем генетических мутаций. В случае обнаружения мутаций в одном и том же гене у обоих партнеров с определенной вероятностью их будущий ребенок может родиться с тяжелым наследственным заболеванием. Чтобы узнать, если ли у них такие риски, необходимо пройти генетическое тестирование, однако оно не входит в программу ОМС. Средняя стоимость процедуры для одного партнера может составлять 25 – 35 тыс. руб. Тестирование является добровольным. Как паре следует поступить?

1) Пройти тестирование, чтобы узнать о своем носительстве мутаций и принять решение о способе зачатия.



2) Пройти тестирование, чтобы узнать о своем носительстве мутаций и подготовиться к возможности рождения ребенка с заболеванием.

3) Отказаться от прохождения тестирования и на основе скрининга во время беременности принимать решение о прерывании или продолжении беременности.

4) Отказаться от прохождения тестирования, информация о наличии мутаций не является необходимой для принятия решений о беременности и рождении ребенка.

22. Михаил и Светлана здоровы и планируют родить ребенка. На консультации у врача-генетика они узнали, что с вероятностью 2% каждый человек может являться носителем генетических мутаций. В случае обнаружения мутаций в одном и том же гене у обоих партнеров с определенной вероятностью их будущий ребенок может родиться с тяжелым наследственным заболеванием. Чтобы узнать, являются ли они носителями мутаций, паре необходимо пройти генетическое тестирование, которое входит в программу ОМС. Тестирование является добровольным. Как паре следует поступить?

1) Пройти тестирование, чтобы узнать о своем носительстве мутаций и принять решение о способе зачатия.

2) Пройти тестирование, чтобы узнать о своем носительстве мутаций и подготовиться к возможности рождения ребенка с заболеванием.

3) Отказаться от прохождения тестирования и на основе скрининга во время беременности принимать решение о прерывании или продолжении беременности.

4) Отказаться от прохождения тестирования, информация о наличии мутаций не является необходимой для принятия решений о беременности и рождении ребенка.

23. Павел и Елена здоровы и планируют беременность. Пара знает, что один из партнеров является носителем генетической мутации. В случае обнаружения такой же мутации у второго партнера с вероятностью 25% их будущий ребенок может родиться с тяжелым наследственным заболеванием. Чтобы узнать, является ли второй партнер носителем такой мутации, ему необходимо пройти генетическое тестирование, которое входит в программу ОМС. Тестирование является добровольным. Как паре следует поступить?

1) Второму партнеру пройти тестирование, чтобы узнать о своем носительстве мутаций и паре принять решение о способе зачатия.

2) Второму партнеру пройти тестирование, чтобы узнать о своем носительстве мутаций и паре подготовиться к возможности рождения ребенка с заболеванием.

3) Отказаться от прохождения тестирования второго партнера и на основе скрининга во время беременности принимать решение о прерывании или продолжении беременности.

4) Отказаться от прохождения тестирования вторым партнером, информация о наличии мутаций не является необходимой для принятия решений о беременности и рождении ребенка.

24. Игорь и Татьяна здоровы и хотят родить ребенка. Пара знает, что один из партнеров является носителем генетической мутации. В случае обнаружения такой же мутации у второго партнера с вероятностью 25% их будущий ребенок может родиться с тяжелым наследственным заболеванием. Чтобы узнать, является ли второй партнер носителем такой мутации, ему необходимо пройти генетическое тестирование, однако оно не входит в программу ОМС. Средняя стоимость процедуры может составлять 25 – 35 тыс. руб. Тестирование является добровольным. Как паре следует поступить?

- 1) Второму партнеру пройти тестирование, чтобы узнать о своем носительстве мутаций и паре принять решение о способе зачатия.
- 2) Второму партнеру пройти тестирование, чтобы узнать о своем носительстве мутаций и паре подготовиться к возможности рождения ребенка с заболеванием.
- 3) Отказаться от прохождения тестирования второго партнера и на основе скрининга во время беременности принимать решение о прерывании или продолжении беременности.
- 4) Отказаться от прохождения тестирования вторым партнером, информация о наличии мутаций не является необходимой для принятия решений о беременности и рождении ребенка.

25. Анна и Матвей здоровы и планируют беременность. Они знают, что оба являются носителями генетической мутации в одинаковом гене. Это означает, что с вероятностью 25% их ребенок может родиться с тяжелым и неизлечимым заболеванием. Что им следует сделать?

- 1) Использовать вспомогательные репродуктивные технологии и с помощью генетического тестирования отобрать здоровые эмбрионы (стоимость генетического тестирования эмбрионов может составлять 50 тыс. руб.).
- 2) Отказаться от рождения детей.
- 3) Сделать неонатальный скрининг на 10 – 12 неделях беременности и прервать ее, если ребенок окажется больным.
- 4) Сделать неонатальный скрининг на 10 – 12 неделях беременности, чтобы узнать, болен или здоров ребенок, и подготовиться к его рождению.
- 5) Не нужно предпринимать никаких специальных действий, беременность и рождение ребенка должны быть естественными.

26. Инна и Алексей в настоящий момент они планируют беременность. Они здоровы, но знают, что оба являются носителями генетической мутации в одном и том же гене. Это означает, что с вероятностью 50% тяжелое и неизлечимое наследственное заболевание может возникнуть у их ребенка. Сейчас они планируют беременность. Что им следует сделать?

- 1) Использовать вспомогательные репродуктивные технологии и с помощью генетического тестирования отобрать эмбрионы без заболевания (стоимость генетического тестирования эмбрионов может составлять 50 тыс. руб.).
- 2) Отказаться от рождения детей.
- 3) Сделать неонатальный скрининг на 10 – 12 неделях беременности и прервать ее, если ребенок окажется больным.
- 4) Сделать неонатальный скрининг на 10 – 12 неделях беременности, чтобы узнать, болен или здоров ребенок и подготовиться к его рождению.
- 5) Не нужно предпринимать никаких специальных действий, беременность и рождение ребенка должны быть естественными.

27. Лидия и Александр здоровы и хотят завести ребенка. Они знают, что оба являются носителями генетической мутации в одном и том же гене, способной в 1 из 4 случаев вызвать неизлечимое наследственное заболевание у их будущего ребенка. В этом случае ребенок родится с тяжёлыми нарушениями функций органов дыхания и поджелудочной железы, что потребует постоянного и дорогостоящего ухода и пожизненного приема лекарств. Как паре следует поступить?

- 1) Использовать вспомогательные репродуктивные технологии и с помощью генетического тестирования отобрать здоровые эмбрионы (стоимость генетического тестирования эмбрионов может составлять 50 тыс. руб.).
- 2) Отказаться от рождения детей.

3) Сделать неонатальный скрининг на какой-то неделе беременности и прервать ее, если ребенок окажется больным.

4) Сделать неонатальный скрининг на какой-то неделе беременности и подготовиться к рождению любого ребенка – больного или нет.

5) Не нужно предпринимать никаких специальных действий, беременность и рождение ребенка должны быть естественными.

28. Николай и Людмила планируют беременность. Сами они здоровы, но знают, что являются носителями генетических мутаций, способных с вероятностью 25% вызывать редкое наследственное заболевание у их будущих детей. Если ребенок родится больным, то ему потребуются пожизненный прием лекарств, медицинское и социальное сопровождение. Однако, в этом случае качество его жизни снизится незначительно. Как паре следует поступить?

1) Использовать вспомогательные репродуктивные технологии и с помощью генетического тестирования отобрать здоровые эмбрионы (стоимость генетического тестирования эмбрионов может составлять 50 тыс. руб.).

2) Отказаться от рождения детей.

3) Сделать неонатальный скрининг на какой-то неделе беременности и прервать ее, если ребенок окажется больным.

4) Сделать неонатальный скрининг на какой-то неделе беременности и подготовиться к рождению любого ребенка – больного или нет.

5) Не нужно предпринимать никаких специальных действий, беременность и рождение ребенка должны быть естественными.

29. Ваше образование

- Основное общее образование (5-9 классы) или ниже (включая «без образования»)

- Среднее общее образование (10-11 классы)

- Среднее профессиональное образование (включая начальное профессиональное образование; колледж, ссуз, техникум, училище и т.п.)

- Незаконченное / неполное высшее образование (наличие справки об обучении или о периоде обучения)

- Высшее образование – бакалавриат

- Высшее образование – специалитет, магистратура

- Высшее образование – подготовка кадров высшей квалификации; аспирантура, ординатура, адъюнктура

- Затрудняюсь ответить

30. Пожалуйста, оцените уровень Вашего дохода (дохода Вашей семьи):

- Не хватает на продукты питания и одежду

- Хватает на продукты питания, но покупка одежды вызывает затруднения

- Хватает на продукты питания и одежду, но не на мелкую бытовую технику

- Хватает на мелкую бытовую технику, но крупные покупки требуют накоплений

- Хватает на крупные покупки, но не на покупку недвижимости или автомобиля

- Хватает на покупку недвижимости или автомобиля

- Затрудняюсь ответить