

СТАТЬИ

УДК 616-056.7-084:37

**МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ПРОСВЕЩЕНИЕ КАК СПОСОБ
ПРОФИЛАКТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ****Зенкина В.Г., Пыхтина О.В.***ФГБОУ ВО «Тихоокеанский государственный медицинский университет» Минздрава России,
Владивосток, e-mail: mail@vgmu.ru*

Организации здравоохранения всего мира уделяют особое внимание репродуктивному здоровью женщин, безопасному материнству и рождению здоровых детей. Врожденные и наследственные заболевания часто являются причиной смертности и инвалидизации новорожденных. Оценка уровня просвещенности о методах и необходимости пренатальной диагностики является самым доступным и простым способом выявления информационных пробелов на тему репродуктивного здоровья среди женщин, чем и обусловлена ее актуальность. Проведен анализ данных анкетирования 531 студентки медицинского вуза в отношении вопросов репродуктивного здоровья, профилактики наследственных болезней, врожденных пороков развития, неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики и прегравидарной подготовки. В целях дополнительного изучения динамики врожденных пороков развития за 2022 год в Приморском крае, возможностей современной генетической лаборатории проведена работа в медико-генетической консультации, выявлены 52 порока развития. Уровень просвещенности обучающихся определен как достаточно высокий, за исключением некоторых узкопрофильных моментов (прегравидарная подготовка, сроки скрининговых обследований). Медико-генетическое просвещение несомненно повышает качество жизни отдельных людей и целых поколений. Совершенствование методов неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики, доступность геномных технологий репродуктивного генетического обследования повышают эффективность медико-генетического консультирования.

Ключевые слова: медико-генетическое просвещение, оценка эффективности, пренатальная диагностика, профилактика врожденных пороков развития и наследственных болезней

**MEDICAL AND GENETIC EDUCATION
AS A WAY TO PREVENT HEREDITARY PATHOLOGY****Zenkina V.G., Pykhtina O.V.***Pacific State Medical University, Vladivostok, e-mail: mail@vgmu.ru*

Particular attention is paid to the reproductive health of women, safe motherhood and the birth of healthy children by the health care of the whole world. Congenital and hereditary diseases are often the cause of death and disability in newborns. Assessing the level of awareness about the methods and the need for prenatal diagnosis is the most accessible and simple way to identify information gaps on the topic of reproductive health among women, which determines its relevance. An analysis of the data of a survey of 531 medical students regarding reproductive health, prevention of hereditary diseases, congenital malformations, non-invasive and invasive prenatal diagnosis and preconception preparation was carried out. In order to further study the dynamics of congenital malformations for 2022 in the Primorsky Territory, the capabilities of a modern genetic laboratory, work was carried out in a medical genetic consultation, 52 malformations were identified. The level of enlightenment of students is defined as quite high, with the exception of some narrow-profile moments (pregnancy preparation, the timing of screening examinations). Medical genetic education undoubtedly improves the quality of life of individuals and entire generations. Improving the methods of non-invasive and invasive prenatal diagnostics, the availability of genomic technologies for reproductive genetic testing increases the effectiveness of medical genetic counseling.

Keywords: medical genetic education, efficiency mark, prenatal diagnosis, prevention of congenital malformations and hereditary diseases

Одним из направлений работы Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ) является обеспечение безопасного материнства, предполагающего наступление желанной, беспроблемной беременности у каждой женщины и рождение здоровых детей [1, 2]. Безусловно, достичь этого помогают особые программы – национальные проекты «Здоровье» и «Демография», а также индивидуальные мероприятия по здоровому образу жизни, профилактике соматических заболеваний и сохранению репродуктивного здоровья у девочек – будущих матерей.

Врожденные пороки развития (ВПР) плода занимают 1-е место среди причин младенческой смертности и 2-е место в причинах детской инвалидизации [3, 4]. Ежегодно в мире рождается от 10 до 20 млн детей с врожденными аномалиями, среди живорожденных 1 из 30 – с ВПР. По данным ВОЗ, 4,6% заболеваний приходится на врожденные и наследственные заболевания, 2,5% – пороки развития, 0,8% – хромосомные нарушения и 1% – моногенные заболевания. Наиболее частыми являются пороки костно-мышечной системы – 21,6%,

сердечно-сосудистой – 14,9%, нервной – 8,9% и органов пищеварения – 4,9%. За последние 20 лет отмечаются значительное снижение показателей младенческой смертности в России, а также уменьшение количества новорожденных, умерших от врожденных аномалий и ВПР, деформаций и хромосомных aberrаций, на 57% [4, 5]. Многие наследственные болезни протекают крайне тяжело, с вовлечением нескольких систем органов, и практически не поддаются этиологическому лечению, доступными остаются симптоматические и патогенетические методы лечения, часто дорогостоящие и малоэффективные. Генетический груз в эволюционной биологии постоянно растет, продолжают накапливаться вредные для популяции аллели, увеличивается число новых наследственных нозологий, орфанных заболеваний. Единственной возможностью уменьшить столь тяжелый «социальный груз» врожденных пороков и аномалий представляется проведение профилактических мероприятий посредством просвещения школьников и молодых людей в данном направлении. Современная диагностика ВПР достигается за счет ранней постановки беременной женщины на учет, сбора качественного акушерско-гинекологического анамнеза и проведения скрининговых мероприятий в установленные сроки. Соблюдение этих условий возможно при наличии достаточной информации у женщины о контрольных сроках обследования, диагностической важности этих мероприятий и методах пренатальной диагностики [6, 7].

Цель исследования – оценить уровень информированности студенток медицинского вуза о необходимости и методах пренатальной диагностики, прегравидарной подготовки как способа профилактики наследственных болезней и ВПР.

Материал и методы исследования

Для достижения цели была разработана анкета, в которой собрали различные вопросы (от общих демографических показателей до узконаправленных: о профилактике наследственных болезней, методах пренатальной диагностики, видах скрининга и сроках его проведения, прегравидарной подготовке). На основании результатов анкетирования провели анализ данных и их статистическую обработку. В исследовании участвовала 531 студентка младших курсов ТГМУ. Также в целях дополнительного изучения динамики ВПР за 2022 год в Приморском крае, возможностей современной генетической лаборатории проведена работа в медико-генетической консультации

Приморского краевого перинатального центра (заведующая МГК Е.Ю. Милкина).

Результаты исследования и их обсуждение

В анкетировании приняли участие 531 студентка младших курсов ТГМУ: девушек 17–20 лет – 339 человек, что составило 64%, 21–25 лет – 177 человек (33%), а также 15 человек (3%) приходится на более старшую возрастную группу 25+. Всех респонденток разделили на три основные группы: 1) студентки специальности «Лечебное дело» – 312 человек; 2) студентки специальности «Педиатрия» – 144 человек; 3) студентки специальности «Медико-профилактическое дело» (МПД) – 75 человек.

По результатам проведенного опроса достоверно определено, что большинство девушек – будущих врачей являются грамотными и образованными в вопросах профилактики наследственных болезней (75%), планирования беременности, сроков постановки на учет (88%) и прегравидарной подготовки (57%) (рис. 1). Так, 23% опрошенных дважды в год интересуются своим женским здоровьем и посещают специалиста, а 77% делают это один раз в год. Большинство имеют представление о методах контрацепции и предотвращения нежелательной беременности, 17% используют комбинированные оральные контрацептивы, 44% – механическую контрацепцию. Большая часть анкетированных стать матерью в ближайшие 5 лет не планируют.

Уже на первом курсе на разных дисциплинах, включая биологию, студенты получают первые знания о наследственных болезнях, их диагностике и профилактике, что подтверждают 75% девушек. Более того, 87–91% точно понимают необходимость ранней постановки на учет по беременности с целью профилактики наследственных болезней и врожденных пороков развития у плода, 77% осведомлены о наследственных заболеваниях в своей семье. Но всего 48–49% верно определили сроки первого массового скринингового исследования (тройного теста: альфафетопротеин, хорионический гонадотропин человека и свободный эстриол), 28% уже владеют информацией о клинической значимости данных маркеров. Массовая неинвазивная диагностика в виде ультразвукового исследования и сроки его проведения известны почти 68% девушек, а 84% будущих врачей специальности «Лечебное дело» указали, что для проведения инвазивной диагностики необходимы строгие показания и она носит индивидуальный характер (рис. 1).

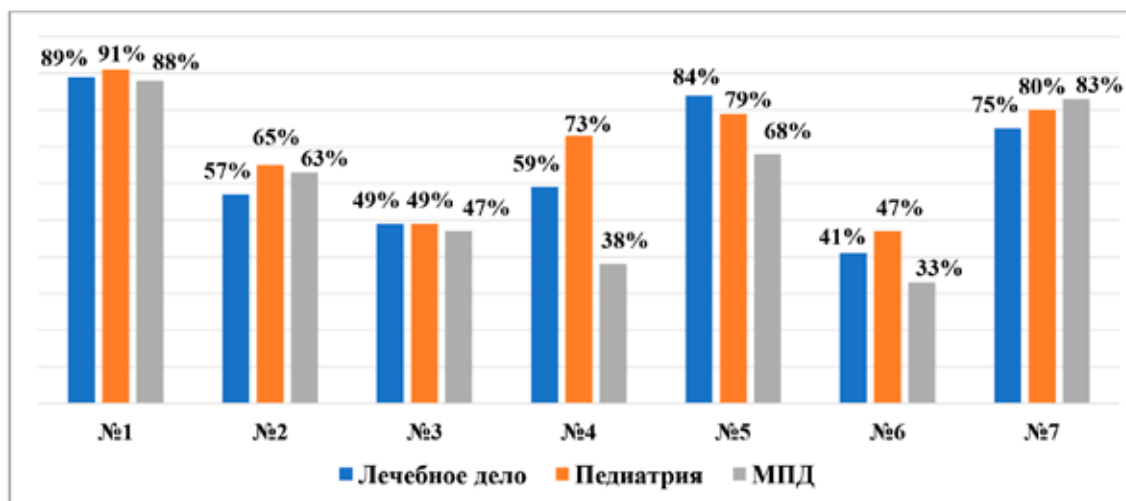


Рис. 1. Ответы респонденток трех специальностей на некоторые вопросы анкеты:
 № 1 – о ранней постановке на учет по беременности; № 2 – о сроках скринингового УЗИ;
 № 3 – о тройном тесте на ВПР; № 4 – о методах и показаниях пренатальной диагностики;
 № 5 – о показаниях к инвазивной диагностике; № 6 – о прегравидарной подготовке;
 № 7 – о факторах риска наследственных заболеваний в своей семье

О существовании медико-генетической консультации (МГК) известно большинству респонденток. МГК перинатального центра г. Владивостока своей задачей ставит не только предупреждение появления в семьях больных детей с врожденной патологией, но и совершенствование методов пренатальной диагностики, просвещение населения, что, в свою очередь, повышает эффективность консультации. Посредством генетического консультирования женщины получают информацию о диагностике и рисках, в результате возрастает желание иметь больше детей, особенно в семьях, где уже есть дети [2, 8]. Так, 13 человек, имеющих семьи и детей, отметили свою практически 100%-ную заинтересованность в получении дополнительной информации о МГК, факторах риска, профилактике ВПР, методах прегравидарной подготовки и пренатальной диагностики. Из трех основных групп респонденток 76% во второй группе – будущие детские врачи нацелены на получение дополнительной информации в данном вопросе, в то время как самыми грамотными («нам все известно, дополнительная информация не нужна») считают себя представители специальности «Лечебное дело» – 41%. Комплекс наиболее верных мероприятий с целью профилактики ВПР: здоровый образ жизни, отказ от вредных привычек за 3 месяца до зачатия, профилактика ОРВИ, а также прием фолиевой кислоты (профилактика дефектов нервной трубки) на этапе подготовки к беременности – из-

вестен 88% опрошенных. Наиболее знающими оказались будущие врачи специальности «Педиатрия», которые практически в каждом вопросе немного опередили своих коллег других специальностей (рис. 1).

По данным МГК перинатального центра г. Владивостока, за 2022 год выявлено 52 случая ВПР, 23 из которых – пороки мочеполовой системы, 7 – пороки лица, 5 – желудочно-кишечного тракта, 1 – синдром Дауна (рис. 2). Пропущенными, к сожалению, диагностированными после рождения оказались 170 случаев: 65 пороков сердца, 54 порока мочеполовой системы, 28 пороков конечностей, 17 пороков желудочно-кишечного тракта, 14 пороков лица, 11 случаев синдрома Дауна и других наследственных синдромов.

Устрашающие цифры врожденных патологий должны повысить интерес у будущих матерей, врачей всех специальностей к сохранению и улучшению репродуктивного здоровья, методам диагностики и профилактики ВПР. Пренатальным скринингом называют исследования, проводимые беременным женщинам с целью выявления групп риска осложнений беременности, в том числе и ВПР плода. Массовый скрининг проводится всем беременным женщинам, а селективный – в группе риска с целью уточнения той или иной патологии плода. Методы скрининга безопасны, исследования проводятся в определенные сроки беременности и позволяют получить достоверную информацию о риске развития ВПР как можно раньше [8, 9, 10].

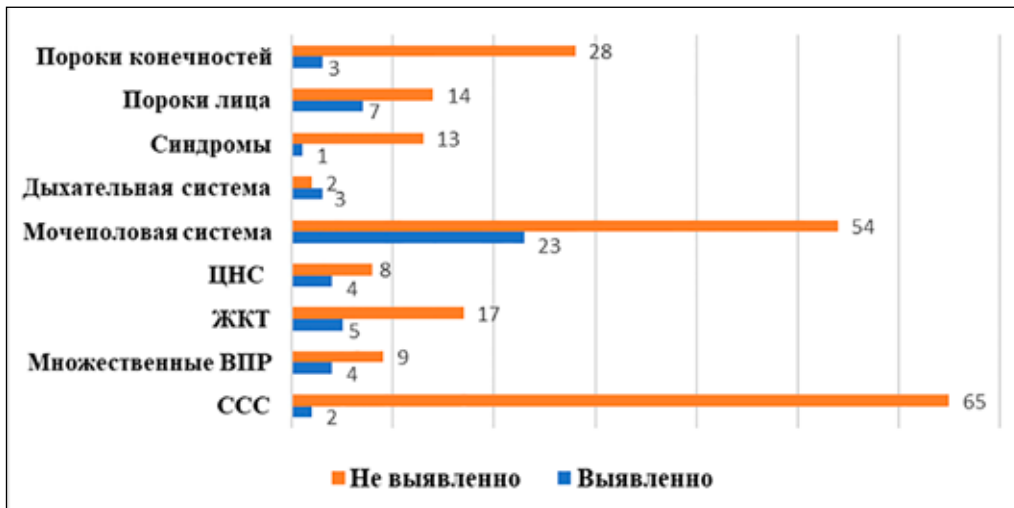


Рис. 2. Динамика выявленных в пренатальном периоде и родившихся детей с пороками развития в Приморском крае за 2022 год

Для вычисления рисков в МГК перинатального центра г. Владивостока используется специальное программное обеспечение – программа Astraia. Данная программа вычисляет степень отклонения значения различных показателей (биохимических маркеров, ультразвуковых критериев) от среднего значения (медианы) с учетом дополнительных факторов, таких как: масса тела пациентки, расовая принадлежность, курение, возраст и др. При врожденных пороках плода определяется резкое отклонение двух и более показателей от медианы, и программа рассчитывает возможный риск ВПР. При высоком риске врожденных патологий рекомендуется проведение инвазивной пренатальной диагностики: трансцервикальной или трансабдоминальной биопсии хориона или плаценты, амниоцентеза, кордоцентеза, эффективность получения материала при которых составляет от 90 до 100%. Клеточный материал плода и провизорных органов подвергается кариотипированию или ДНК-диагностике, что позволяет уточнить предполагаемый диагноз.

В настоящее время геномные технологии применяются для репродуктивного генетического обследования [8, 11, 12]. Тестирование циркулирующей внеклеточной ДНК во время беременности на хромосомные аномалии плода становится все более широко используемым в качестве скринингового теста, а расширенный скрининг на носительство аутосомных и X-сцепленных рецессивных заболеваний для более чем ста состояний эффективен до и во время беременности [6, 8]. К со-

жалению, они доступны только в качестве коммерческого теста. Целью репродуктивного генетического скрининга является облегчение самостоятельного репродуктивного выбора.

Заключение

Современное образованное общество проявляет все больше интереса к проблемам генетики, генетическому профилю человека. С каждым годом увеличивается количество людей, стремящихся узнать о своих наследственных особенностях, рисках развития тех или иных заболеваний, способности к физическим нагрузкам и спорту. Все больше пациентов решают пройти генетическое консультирование и определить генетический паспорт с целью профилактики наследственно обусловленных злокачественных образований. Вероятно, генетическая информация, полученная человеком, может как вдохновить, так и негативно сказаться на его частной жизни. Но оставаться в неведении в эпоху огромных генетических возможностей и развития современных высокотехнологичных методов лечения точно не имеет смысла.

Уровень просвещенности (медико-генетическая образованность) напрямую коррелирует с качеством здоровья матери и ее будущего ребенка. Возможно, причиной высокого уровня распространенности ВПР в Приморском крае является недостаточная информированность населения о данной проблеме и возможностях лечения. Увеличение качества знаний на тему репродуктивного здоровья и планирования беременности, доступность адекватной

информации, современная диагностика, а главное – профилактика ВПР способствуют повышению качества жизни как отдельных людей, так и целых поколений. Совершенствование методов неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики, доступность геномных технологий репродуктивного генетического обследования повышают эффективность МГК. Решение задач медико-генетического консультирования зависит от организации службы генетических коучей и просвещения населения. В целом, есть возможности для улучшения генетического консультирования: обновляющаяся актуальная информация в средствах массовой информации и медицинских каналах, электронные средства обучения и памятки для будущих родителей, психосоциальная поддержка семей, где есть «особенный» ребенок. Несмотря на методологические трудности, наше исследование и недавние научные публикации убедительно свидетельствуют о том, что генетическое консультирование успешно информирует консультируемых о диагностике и рисках, а разнообразие подходов эффективно для достижения образовательных целей.

Список литературы

1. Астраханцева М.А., Кику П.Ф., Воронин С.В., Сухова А.В. Профилактика и диагностика врожденных пороков развития // *Здравоохранение Российской Федерации*. 2021. Т. 61, № 3. С. 230-237.
2. Григорьева К.Н., Бакумец В.С. Медико-генетическое консультирование как этап профилактики наследственных заболеваний // *Молодой ученый*. 2021. № 46(388). С. 30-32.
3. Боймуродов Б.Н., Халикова М.Д., Вохидов А.В. Перинатальные предикторы детской инвалидности // *Вестник СурГУ. Медицина*. 2021. № 2 (48). С. 37-41.
4. Мильчаков Д.Е., Гусева Е.А. Врожденные пороки развития у детей первого года жизни за период 2016-2018 годы (на примере Кировской области) // *Медицинское образование сегодня*. 2021. № 3(15). С. 13-22.
5. Мирзабекова Б.Т. Потенциальные факторы риска перинатальных потерь // *Вестник последиplomного образования в сфере здравоохранения*. 2020. № 1. С. 58-64.
6. Солодкова О.А., Зенкина В.Г. Высокотехнологичные методы диагностики хромосомной патологии // *Международный журнал прикладных и фундаментальных исследований*. 2016. № 6-2. С.280-284.
7. Тельшьева Т.В. Медико-генетическое консультирование, как основа профилактики наследственных болезней // *Вестник научных конференций*. 2019. № 1-3(41). С. 106-108.
8. Metcalfe S.A. Genetic counselling, patient education, and informed decision-making in the genomic era // *Semin Fetal Neonatal Med*. 2018. Vol. 23. No. 2. P. 142-149. DOI: 10.1016/j.siny.2017.11.010.
9. Au M.G. Partners in care // *Am J. Med. Genet A*. 2021. Vol. 185. No. 9. P. 2630-2632. DOI: 10.1002/ajmg.a.62149.
10. Нечунаева А.Н., Ботоева Е.А., Жовтун Л.М. Анализ частоты выявления врожденных пороков развития у плода за последние 3 года // *Вестник Бурятского государственного университета. Медицина и фармация*. 2020. № 1. С. 75-82.
11. Kubendran S., Sivamurthy S., Schaefer G.B. A novel approach in pediatric telegenetic services: geneticist, pediatrician and genetic counselor team // *Genet Med*. 2017. Vol. 19. No. 11. P. 1260-1267. DOI: 10.1038/gim.2017.45.
12. Juchenko L.A., Kasimovskaia N.A., Yakushina I.I. The medical genetic counseling and prevention of inborn and congenital pathology in the Russian Federation // *Probl. Sotsialnoi. Gig. Zdravookhraneniia Istor. Med*. 2015. Vol. 6. P. 38-40.