

Возможность оценки эффективности медико-генетического консультирования. Обзор литературы

Баранова Е.Е.¹, Иванова Л.Ю.³, Журавлева И.В.³, Ижевская В.Л.², Гинтер Е.К.^{1,2}

¹ — ГБОУ ДПО РМАПО Минздрава России, Москва, e-mail: baranova.gen@gmail.com

² — Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр», 115478, Москва, ул. Москворечье, 1

³ — ФГБУН «Институт социологии» РАН, Москва

Приведены определение медико-генетического консультирования (МГК), историческая справка и современное представление о допустимых стилях МГК и способах оценки его эффективности. Подчёркнута роль психолого-педагогических навыков врача-генетика для осуществления им эффективного МГК, отмечена необходимость внедрения в образовательный процесс по специальности «Генетика» соответствующих модулей и привлечения специалистов-психологов.

Ключевые слова: медико-генетическое консультирование, психологический подход, оценка эффективности

В последние годы достигнуты определённые успехи в области профилактики наследственной и врождённой патологии, что связано с широким внедрением в практику здравоохранения таких видов медицинской помощи, как МГК и пренатальная диагностика. По современному определению МГК, принятому в 2006 г. Национальным обществом генетиков-консультантов США: «Генетическое консультирование — это процесс помощи людям в понимании и адаптации к медицинским, психологическим и семейным особенностям болезни, обусловленной в большей или меньшей степени наследственными факторами». Завершение международной программы «Геном человека», развитие клинической и молекулярной генетики, обнаружение генетических причин многих сотен наследственных заболеваний значительно повышают его востребованность. В нашей стране МГК осуществляет врач-генетик, в задачи которого входят: установление точного диагноза наследственного заболевания, составление медико-генетического прогноза, помощь семье в принятии решения относительно дальнейшего поведения, в том числе репродуктивного. Кроме этого, врачу-генетику приходится решать задачи, связанные с консультированием пациентов по результатам различных генетических исследований.

Одной из основных проблем МГК является оценка его эффективности. На сегодняшний день не разработано единой методологии оценки эффективности МГК, по-разному понимается и сам термин *эффективность*. Например, под понятием *эффективность* часто подразумевают экономические критерии, что, в целом, является обоснованным. Однако в медицине не всегда возможно свести оценку эффективности какого-либо действия врача только к экономическим показателям, в связи с этим постоянно происходит поиск новых критериев.

Исходя из определения МГК, этот процесс заключается в попытке одного или нескольких подготовленных

в области медицинской генетики лиц провести для индивидуума или семьи:

- интерпретацию семейной и медицинской историй для оценки риска возникновения или повторения заболевания;
- обучение некоторым генетическим закономерностям, представлениям о наследственных болезнях, разъяснение смысла генетического тестирования, возможности помощи, профилактики, ресурсов и исследований;
- оказание помощи консультирующимся в принятии решения относительно репродуктивного поведения, генетического тестирования и в адаптации к наличию в семье больного или риску его появления [1, 36].

Таким образом, основой МГК является диалог между консультантом и консультирующимся. В процессе МГК, консультирующемуся предоставляется информация о диагнозе, прогнозе и способе борьбы с заболеванием. На современном этапе усилена роль информационной составляющей МГК путём включения информации о генетическом тестировании и социальной поддержке, которую могут оказать семье разнообразные общественные и медицинские организации.

До недавнего времени основной целью МГК считалось предотвращение новых случаев наследственных болезней. Эффективность МГК при этом обычно оценивали по соответствию репродуктивного поведения семьи совету генетика [5]. Такой критерий оценки наиболее очевиден при директивном подходе к консультированию [13]. Предполагалось, что достаточно информированная семья, послушавшись совета врача-генетика, примет решение отказаться от деторождения при высоком повторном риске наследственного заболевания. Использование в практической медицине пренатальной диагностики наследственных болезней лишь усилило это направление в МГК, поскольку дало возможность

прервать беременность плодом с наследственной патологией [31].

В ряде случаев, с одной стороны, директивный подход могут предпочитать сами врачи, с другой стороны, многие консультирующиеся часто ждут от врача-генетика именно совета [40]. Однако большая часть исследователей указывает на необходимость недирективного консультирования [28, 44]. Так, например, в 2011 г. М. Ренпасchini с соавторами опубликовали результаты многолетнего исследования, в котором показано, что, в целом, наиболее продуктивные долгосрочные результаты достигаются не при попытках «убедить пациента» (директивный подход), а при отношении к пациенту как к партнёру, т.е. при желании помочь пациенту принять решение, правильное именно для него (недирективный подход) [35].

Цель врача-консультанта при недирективном подходе — дать возможность людям принять осознанные решения, без психологического давления и стресса [41]. Между тем, директивный подход к МГК может применяться, например, в случае, когда требуется донести до родителей необходимость диетотерапии при некоторых наследственных заболеваниях обмена веществ [4, 45].

Адекватность применения различных стилей МГК генетиком-консультантом будет зависеть от его умения использовать психологические приёмы, а сам стиль консультирования на современном этапе может существенно различаться от ситуации к ситуации, предполагая индивидуальный подход [15, 44].

Учитывая современное определение МГК и его цели, можно говорить о трех основных направлениях возможной оценки эффективности МГК: оценка информационного и психологического компонентов и удовлетворённости консультирующихся, — что позволяет разрабатывать новую стратегию оценки МГК на основе этих направлений. По результатам обширной работы, проведённой С.И. Козловой, высказано предположение, что при недирективном подходе к МГК адекватным критерием его эффективности может служить изменение информированности пациентов, например улучшение знаний пациентов о причинах наследственных болезней [5]. Важный компонент МГК — объяснение пациентам величины и степени генетического риска для их семей (первичного или повторного) [18]. Запоминание пациентами значений генетического риска, а также правильная его интерпретация предлагаются рядом авторов в качестве критерия эффективности МГК [16, 30].

Особенностью МГК является то обстоятельство, что «истинно консультирующимся» часто является вся семья [20]. В таком случае генетику-консультанту приходится учитывать семейные представления о заболевании и ожидания членов семьи, несмотря на то, что их представления могут быть далеки от реальности и различаться у разных членов семьи. Для того, чтобы вникать в существующие при этом проблемы, врачу-генетику необ-

ходимо владеть достаточным спектром психотерапевтических приёмов. Между тем, как раз психологическому аспекту МГК длительное время не уделялось достаточного внимания, хотя некоторые авторы постулировали внедрение психологических аспектов в МГК ещё в 60-е годы прошлого века [27]. Основные преимущества психологического подхода к МГК: способствование пониманию медико-генетической информации, облегчение принятия решения, уменьшение психологического стресса, установление пациентами контроля и адаптации к ситуации, вызвавшей стресс [13]. Среди работ отечественных исследователей можно выделить работы Г.Г. Гузеева, который разработал общую психодинамическую модель поведения семьи в условиях стресса. При учёте этой модели в своей работе врачу-генетику будет легче достигнуть эффективного МГК, т.е. плодотворно решить поставленные перед собой и пациентом задачи [2, 3].

Среди всех психологических проблем, возникающих у пациентов, наиболее часто встречается чувство вины из-за рождения больного ребёнка в семье. При этом родители могут обвинять друг друга в носительстве «мутантных генов», что в конечном итоге может негативно повлиять на взаимоотношения в семье [29]. Также описан довольно высокий уровень беспокойства пациентов из отягощённых семей относительно вероятности рождения больного ребёнка [3].

Врачу-генетику, несомненно, сложно полностью избавить пациента от чувства вины или снизить его обеспокоенность [21], особенно при сообщении или подтверждении диагноза наследственного заболевания. При этом, по данным некоторых авторов, скорее произойдёт усиление негативного психоэмоционального фона у пациентов [25]. Ведущую роль в эффективном МГК в таких обстоятельствах будет играть умение врача-генетика реагировать на проявление первой реакции пациентов на психологическую травму. Психологи описывают такие наиболее частые проявления психологической травмы, как «оглушённость», при которой пациент становится неспособным адекватно осознавать информацию, отрицание, изоляция или интеллектуализация, при которой происходит вытеснение эмоциональной составляющей информации, пациент при этом может держаться сухо и отстранённо [6]. В благоприятной ситуации одновременно с включением механизмов психологической защиты включаются механизмы, направленные на восстановление утраченной целостной картины мира — горевание. Горевание — нормальный процесс, который включает ряд этапов, а исходом является принятие травмирующего события. Большинству семей требуется не менее полугода на горевание, однако в ряде случаев может потребоваться гораздо больше времени, может произойти «застывание» на каком-либо из этапов [7, 22]. Врачу важно распознавать, на каком этапе горевания находятся пациенты, и применять адекватные ситуации психотерапевтические приёмы. Важно заметить,

что сильная эмоциональная нагрузка, падающая на врача, может вызвать у него самого чувство тревоги, вины или непосильной ответственности, что в дальнейшем грозит ему серьёзными психологическими проблемами. В данном случае врачу-генетику рекомендуется воспользоваться двумя основными советами от психологов: во-первых, необходимо воспринимать себя как «проводника» негативной информации, а не как его источник, во-вторых, сообщение пациентам о возможности дальнейшей медицинской, социальной и психологической помощи несколько разгружает зону ответственности врача. Необходимо заложить возможность повторных контактов с пациентами, когда они будут готовы воспринимать дополнительную информацию [17].

Информирование пациентов и оценка их восприятия этой информации сами по себе являются критерием эффективного МГК. Знания пациентов следует пополнять как в области медицинской генетики, рисках наследственного заболевания в семье, так и об их возможностях контролировать заболевание [16, 33, 39]. Для оценки того, действительно ли пациент понял сообщённую ему информацию или просто имеет хорошую память, можно применять специальные проверочные вопросы. Показано, что на запоминание пациентами информации может оказывать влияние характеристика самого заболевания, с которым обратилась в медико-генетическую консультацию семья. Наибольшее значение имеют возможность его коррекции или контроля, тяжесть, возраст, с которого начинается заболевание, риск повторения его в семье, наличие умственной отсталости или внешних дефектов у больного [3, 5, 9, 10].

Эффективное понимание медико-генетической информации может быть связано с возрастом [34], местом жительства, социально-экономическим положением [23, 24, 26], уровнем образования пациентов [25, 34].

Важное значение имеет и то, в каком виде представляется медико-генетическая информация [32], что уже, в свою очередь, зависит от способностей самого врача-генетика [19]. Показано, что врач-генетик, вооружённый необходимым психолого-педагогическим инструментарием, может осуществлять эффективное МГК даже у пациентов с невысоким уровнем образования [14].

Одним из очевидных критериев оценки эффективности МГК также является субъективная оценка полезности, важности МГК для самих пациентов [13], а также их удовлетворённости [8]. Оценку полезности МГК для пациентов при этом также для наибольшей достоверности можно совместить с оценкой реализации целей пациентов [12, 42]. Однако, несмотря на то, что в различных исследованиях чаще отмечается высокий уровень удовлетворённости от МГК [8, 46], по ней сложно судить об эффективности МГК в ряде других аспектов. В данном случае удовлетворённость пациентов скорее является индикатором эффективности налаживания контакта «врач—пациент». Например, паци-

енты могут быть не удовлетворены из-за того, что им была предоставлена информация, к которой они оказались не готовы [37]. В данном случае ещё раз следует подчеркнуть необходимость психотерапевтического подхода к МГК.

В результате проведённого анализа литературных источников можно сделать ряд заключений. В первую очередь, следует подчеркнуть произошедший сдвиг в тактике МГК: от директивного подхода через недирективный к индивидуальному подходу с учётом психологических особенностей пациентов. Возможно, поэтому очевидный способ оценки МГК по соответствию репродуктивных планов совету генетика в последние годы отходит на второй план. Факторами, вносящими различного рода искажения в такую оценку, также являются: отношение семьи к прерыванию беременности, культурные и религиозные особенности. Навязывание же врачом-генетиком собственных предпочтений считается недопустимым.

Наиболее предпочтительными современными критериями эффективности МГК могут считаться: оценка уровня понимания медико-генетической информации и оценка адекватности действий врача-генетика психологическому состоянию пациентов, то есть оценка удовлетворённости пациентов, степень реализации их целей, снижение психоэмоциональных проблем. Существует целый ряд факторов как в личной, семейной истории пациента, так и зависящих от врача-генетика, которые могут влиять на эффективность МГК. Однако наиболее сильным фактором, несомненно, является возможность и готовность врача-генетика пользоваться в своей работе специальными психотерапевтическими приёмами. Следует учитывать, что на самого врача-генетика может оказывать влияние постоянное негативное психоэмоциональное воздействие, в связи с чем ему необходимо уметь оградиться от негативных эмоциональных переживаний для предотвращения профессиональных проблем в дальнейшем. Такие умения могут быть получены только на занятиях со специалистами-психологами, в связи с чем включение в образовательный процесс «психолого-педагогического» модуля обязательно.

Необходимо подчеркнуть, что дальнейшее развитие медико-генетической помощи и внедрение современных молекулярно-генетических методов невозможно без соответствующего развития МГК для помощи семье в адаптации и пониманию медико-генетической информации, принятию осознанных решений, удовлетворённости медико-генетической помощью. Внедрение оценки эффективности МГК в рутинную практику медико-генетической службы, в свою очередь, позволит повысить эффективность использования ресурсов, затрачиваемых на высокотехнологичную медицинскую помощь.

Список литературы

1. Гинтер Е.К., Некоторые проблемы медико-генетического консультирования // Медицинская генетика. — 2007. — Т. 6, №5 (59). — Р. 3—7.
2. Гузев Г.Г., Семаго М.М. Медико-генетическая консультация: эмоциональное состояние и понимание информации родителями // Дефектология. — 1992. — №1. — Р. 18—22.
3. Гузев Г.Г. Эффективность генетического консультирования. — М.: ООО «Медиа Групп», 2005. — 250 с.
4. Ижевская В.Л., Козлова С.И. Медико-генетическое консультирование в России: некоторые этические аспекты // Медицинская генетика. — 2004. — Т. 3, №8. — С. 370—375.
5. Козлова С.И. Современные проблемы медико-генетического консультирования: Науч. обзор / Ред. А.Ф. Захаров. — М.: ВНИИМИ, 1983. — С. 92.
6. Козлова С.И., Айвазян Е.Б., Киртоки А.Е., Гинтер Е.К. Психологические основы медико-генетического консультирования: Учеб. пособие. — М.: ГБОУ ДПО «Российская медицинская академия последипломного образования», 2013. — С. 68.
7. Семаго М.М., Семаго Н.Я. Особенности коррекционной работы с семьей в процессе консультирования ребенка с отклоняющимся развитием // Школа и Здоровье. — 1996. — Т. 3, №3. — С. 40—54.
8. Aalfs C.M. et al. A comparison of counselee and counselor satisfaction in reproductive genetic counseling // Clin. Genet. — 2007. — Vol. 72(2). — Р. 74—82.
9. Abuelo D. Genetic evaluation and counseling for craniofacial anomalies // Med. Health R I. — 2002. — Vol. 85(12). — Р. 373—378.
10. Albada A., Ausems M.G., van Dulmen S. Counselee participation in follow-up breast cancer genetic counselling visits and associations with achievement of the preferred role, cognitive outcomes, risk perception alignment and perceived personal control // Soc. Sci. Med. — 2014. — Vol. 116. — Р. 178—186.
11. Austin J.C., Honer W.G. The potential impact of genetic counseling for mental illness // Clin. Genet. — 2005. — Vol. 67(2). — Р. 134—142.
12. Bartels D.M. et al. Nondirectiveness in genetic counseling: a survey of practitioners // Am. J. Med. Genet. — 1997. — Vol. 72(2). — Р. 172—179.
13. Biesecker B.B. Goals of genetic counseling // Clin. Genet. — 2001. — Vol. 60(5). — Р. 323—330.
14. Campacci N. et al. Knowledge About Hereditary Cancer of Women with Family Histories of Breast, Colorectal, or Both Types of Cancer // J. Cancer Educ. — 2014.
15. Chieng W.S., Chan N., Lee S.C. Non-directive genetic counselling — respect for autonomy or unprofessional practice? // Ann. Acad. Med. Singapore. — 2011. — Vol. 40(1). — Р. 36—42.
16. Ciske D.J. et al. Genetic counseling and neonatal screening for cystic fibrosis: an assessment of the communication process // Pediatrics. — 2001. — Vol. 107(4). — Р. 699—705.
17. Dommering C.J. et al. Reproductive decision-making: a qualitative study among couples at increased risk of having a child with retinoblastoma // Clin. Genet. — 2010. — Vol. 78(4). — Р. 334—341.
18. Edwards A., Elwyn G., Stott N. Communicating risk reductions. Researchers should present results with both relative and absolute risks // BMJ. — 1999. — Vol. 318(7183). — Р. 603; author reply 603—604.
19. Ellington L. et al. Exploring genetic counseling communication patterns: the role of teaching and counseling approaches // J. Genet. Couns. — 2006. — Vol. 15(3). — Р. 179—189.
20. Evers-Kiebooms G. et al. Family planning decisions after the birth of a cystic fibrosis child. The impact of prenatal diagnosis // Scand. J. Gastroenterol. — Suppl. — 1988. — Vol. 143. — Р. 38—46.
21. Frich J.C., Malterud K., Fugelli P. Experiences of guilt and shame in patients with familial hypercholesterolemia: a qualitative interview study // Patient Educ. Couns. — 2007. — Vol. 69(1—3). — Р. 108—113.
22. Givens J.L. et al. Grief among family members of nursing home residents with advanced dementia // Am. J. Geriatr. Psychiatry. — 2011. — Vol. 19(6). — Р. 543—550.
23. Hanning K.A. et al. Why do women not return family history forms when referred to breast cancer genetics services? A mixed-method study // Health Expect. 2014.
24. Hughes C. et al. Sociocultural influences on participation in genetic risk assessment and testing among African American women // Patient Educ. Couns. — 2003. — Vol. 51(2). — Р. 107—114.
25. Ibrahim N.K. et al. Premarital Screening and Genetic Counseling program: knowledge, attitude, and satisfaction of attendees of governmental outpatient clinics in Jeddah // J. Infect Public Health. — 2013. — 6(1). — Р. 41—54.
26. Joseph G. et al. Efficient identification and referral of low-income women at high risk for hereditary breast cancer: a practice-based approach // Public Health Genomics. — 2012. — Vol. 15(3—4). — Р. 172—180.
27. Kallmann F.J. Psychiatric aspects of genetic counseling // Am. J. Hum. Genet. — 1956. — 8(2). — Р. 97—101.
28. Kessler S. Psychological aspects of genetic counseling. XIV. Nondirectiveness and counseling skills // Genet. Test. — 2001. — 5(3). — Р. 187—191.
29. Kladny B. et al. Genetic counseling following the detection of hemoglobinopathy trait on the newborn screen is well received, improves knowledge, and relieves anxiety // Genet. Med. — 2011. — Vol. 13(7). — Р. 658—661.
30. Langfelder-Schwind E. et al. Cystic fibrosis prenatal screening in genetic counseling practice: recommendations of the National Society of Genetic Counselors // J. Genet. Couns. — 2005. — Vol. 14(1). — Р. 1—15.
31. Maruotti G.M. et al. Prenatal screening and counseling for genetic disorders // J. Matern. Fetal Neonatal Med. — 2013. — 26. — Suppl. 2. — Р. 68—71.
32. Melas P.A. et al. Information related to prenatal genetic counseling: interpretation by adolescents, effects on risk perception and ethical implications // J. Genet. Couns. — Vol. 21(4). — Р. 536—546.
33. Miesfeldt S. et al. Knowledge about breast cancer risk factors and hereditary breast cancer among early-onset breast cancer survivors // Fam. Cancer. — 2001. — 1(3—4). — Р. 135—141.
34. Morren M. et al. Perceived genetic knowledge, attitudes towards genetic testing, and the relationship between these among patients with a chronic disease. Patient Educ Couns, 2007. 65(2). — Р. 197—204.
35. Pennacchini M., Pensieri C. Is non-directive communication in genetic counseling possible? // Clin. Ter. — 2011. — Vol. 162(5). — e141—4.
36. Resta R. et al. A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report // J. Genet. Couns. — 2006. — 15(2). — Р. 77—83.
37. Shiloh S., Avdor O., Goodman R.M. Satisfaction with genetic counseling: dimensions and measurement // Am. J. Med. Genet. — 1990. — Vol. 37(4). — Р. 522—529.
38. Tercyak K.P. et al. Effects of coping style and BRCA1 and BRCA2 test results on anxiety among women participating in genetic counseling and testing for breast and ovarian cancer risk // Health Psychol. — 2001. — Vol. 20(3). — Р. 217—222.
39. Tluczek A. et al. Parents' knowledge of neonatal screening and response to false-positive cystic fibrosis testing // J. Dev. Behav. Pediatr. — 1992. — Vol. 13(3). — Р. 181—186.
40. Toth A., Nyari T., Szabo J. Changing views on the goal of reproductive genetic counselling in Hungary // Eur. J. Obstet. Gynecol. Reprod. Biol. — 2008. — Vol. 137(1). — Р. 3—9.

41. Turnpenny P., Ellard S. Elements of Medical Genetics. 14th ed. — Philadelphia: Elsevier, 2011. — P. 263—272.
42. Van Asperen C.J. et al. What do women really want to know? Motives for attending familial breast cancer clinics // J. Med. Genet. — 2002. — Vol. 39(6). — P. 410—414.
43. Weil J. Psychosocial genetic counseling in the post-nondirective era: a point of view // J. Genet. Couns. — 2003. — 12(3). — P. 199—211.
44. Weil J. et al. The relationship of nondirectiveness to genetic counseling: report of a workshop at the 2003 NSGC Annual Education Conference // J. Genet. Couns. — 2006. — Vol. 15(2). — P. 85—93.
45. Wertz D.C. Emerging risks of genetic testing // J. Med. Pract. Manage. — 2001. — Vol. 17(3). — P. 166—168.
46. Williams S., Weinman J., Dale J. Doctor-patient communication and patient satisfaction: a review // Fam. Pract. — 1998. — Vol. 15(5). — P. 480—492.

Possibility of the estimation of the genetic counseling efficiency: review

Baranova E.E.¹, Ivanova L.Yu.³, Zhuravleva I.V.³, Izhevskaya V.L.², Ginter E.K.^{1,2}

¹ — Russian Medical Academy of Postgraduate Education, Ministry of Health, Moscow; e-mail: baranova.gen @ gmail.com

² — Research Centre of Medical Genetics, Moscow

³ — Institute of Sociology, Russian Academy of Sciences, Moscow

The modern definition of the genetic counselling and its history as well as general approach of the genetic counselling and the estimate of its efficiency are shown in this review. It is emphasized the role of genetic counselors' psychological and pedagogical skills is important for efficiency of the genetic counseling. Also it is necessary to attract professional psychologists in the genetics educational process.

Key words: genetic counseling, psychological approach, estimation of the efficiency