

Социологические аспекты генетического скрининга на носительство вариантов, вызывающих развитие аутосомно-рецессивных заболеваний

Ревазян К.З.¹, Мешков А.Н.¹, Ершова А.И.¹, Глечян А.М.¹, Сивакова О.В.¹, Войнова Н.А.², Волков А.К.², Драпкина О.М.¹

1 — ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр терапии и профилактической медицины» Минздрава России
101990 Москва, Петроверигский пер., д.10, стр.3

2 — ФГБОУ ВО «Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана (национальный исследовательский университет)»
105005 Москва, ул. 2-я Бауманская, д. 5, стр. 1

Генетический скрининг на носительство вариантов, вызывающих развитие аутосомно-рецессивных заболеваний является важным звеном профилактики наследственных заболеваний на этапе планирования семьи. Пациентам поликлиники НОМТЦ МГТУ им. Н.Э. Баумана в возрасте 18-49 лет (женщины) и от 18 лет (мужчины) было предложено ознакомиться с брошюрой о генетическом скрининге на носительство вариантов, вызывающих развитие аутосомно-рецессивных заболеваний и заполнить анонимный опросник для выявления отношения к скринингу. Анкетирование продемонстрировало положительное отношение участников к проведению генетического скрининга, так как 73% опрошенных изъявили желание пройти скрининг, но у 46% были опасения касательно его возможных негативных последствий. При дальнейшем внедрении генетического скрининга на носительство вариантов, вызывающих развитие аутосомно-рецессивных заболеваний, в систему здравоохранения важно организовать просветительскую работу, информирующую население о роли скрининга и для устранения нежелательных последствий.

Ключевые слова: скрининг на носительство, отношение, аутосомно-рецессивные заболевания.

Для цитирования: Ревазян К.З., Мешков А.Н., Ершова А.И., Глечян А.М., Сивакова О.В., Войнова Н.А., Волков А.К., Драпкина О.М. Социологические аспекты генетического скрининга на носительство вариантов, вызывающих развитие аутосомно-рецессивных заболеваний. *Медицинская генетика* 2020; 19(10): 86-88.

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.10.86-88

Автор для корреспонденции: Мешков Алексей Николаевич, e-mail: meshkov@lipidclinic.ru

Финансирование. Исследование выполнено за счет средств Гос. задания № АААА-А18-118041790111-0.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 20.05.2020.

Sociological aspects of genetic carrier screening for autosomal recessive disorders

Revazyan K.Z.¹, Meshkov A.N.¹, Ershova A.I.¹, Glechyan A.M.¹, Sivakova O.V.¹, Voinova N.A.², Volkov A.K.², Drapkina O.M.¹

1 — National Medical Research Center for Therapy and Preventive Medicine of the Ministry of Health of Russia
Petroverigsky per., 10, bld. 3, Moscow, 101990, Russia

2 — Bauman Moscow State Technical University (BMSTU, Bauman MSTU)
2-ya Baumanskaya str., 5/1, Moscow, 105005, Russia

Genetic carrier screening for autosomal-recessive disorders is an important part of hereditary diseases prevention at the stage of family planning. Patients of the Bauman clinic (18-49 years old women and men older 18 years) were asked to read a brochure about carrier screening for autosomal-recessive disorders and fill out an anonymous questionnaire to identify their attitudes towards screening. The questionnaire showed a positive attitude of the participants towards genetic screening, as 73% of respondents expressed a desire to undergo screening, but 46% had concerns about its possible negative consequences. With the further implementation of carrier screening by the healthcare system, it is important to organize educational work that will inform the population about the role of screening and for eliminating undesirable consequences.

Keywords: carrier screening; attitude; autosomal recessive diseases.

For citation: Revazyan K.Z., Meshkov A.N., Ershova A.I., Glechyan A.M., Sivakova O.V., Voinova N.A., Volkov A.K., Drapkina O.M. Sociological aspects of genetic carrier screening for autosomal recessive disorders. *Medical genetics*. 2020; 19(10): 86-88. (In Rus.).

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.10.86-88

Corresponding author: Meshkov A.N., e-mail: meshkov@lipidclinic.ru

Funding. The research was carried out within the state assignment of Ministry of Health of the Russian Federation (theme No. АААА-А18-118041790111-0).

Conflict of interest. The authors declare that they have no conflict of interest.

Accepted: 20.05.2020.

Благодаря развитию генетических технологий появилась возможность проведения скрининга на носительство вариантов, вызывающих развитие аутосомно-рецессивных заболеваний. Он позволяет выявить, являются ли будущие родители носителями вариантов, которые могут стать причиной генетического заболевания у их ребенка, чего можно избежать с помощью современных репродуктивных технологий [1].

Целью исследования было информирование лиц о роли генетического скрининга на носительство частых аутосомно-рецессивных заболеваний в планировании семьи с последующим анкетированием для выявления отношения к скринингу.

Материалы и методы

В исследование были включены пациенты поликлиники МГТУ им. Н.Э. Баумана в возрасте 18–49 лет (женщины) и от 18 лет (мужчины), согласившиеся принять участие в опросе.

Участникам было предложено ознакомиться с брошюрой о генетическом скрининге и о некоторых частых наследственных заболеваниях с аутосомно-рецессивным типом наследования, а именно о муковисцидозе (МВ), фенилкетонурии (ФКУ), нейросенсорной тугоухости (НТ) и дефиците альфа-1-антитрипсина (А1АТ) [2,3,4]. Потом участники заполняли анонимный опросник. Он состоял из 13 вопросов, первые 4 — для сбора общих данных участников (пол, возраст, образование и семейное положение), 3 вопроса выявляли планы относительно деторождения, наличие в семье родственников с наследственной патологией и отношение к проведению скрининга при планировании беременности, 2 вопроса выявляли понимание информации из брошюры и осведомленность о МВ, ФКУ, НТ и дефиците А1АТ до прочтения брошюры. Было 2 вопроса о позитивных и негативных последствиях скрининга. В последних 2 вопросах выяснялось личное желание участника пройти скрининг на носительство МВ, ФКУ, НТ и дефицита А1АТ с выявлением причин согласия или отказа.

Результаты исследования

В период с 05.11.19 по 06.12.19 в НОМТЦ МГТУ им. Н.Э. Баумана было проанкетировано 535 человек. 59% участников были мужчины, медиана возраста составила 19 лет (18–21 год). Большинство опрошенных имели среднее (43%) и неполное высшее (40%) образование. 61% участников не состоял

в браке на момент анкетирования. 87% опрошенных не планировали деторождение в ближайшее время. У 6% были родственники с наследственными заболеваниями. Большинство (92%) считало проведение скрининга полезным независимо от семейного анамнеза. Только 20% выбрали все верные утверждения в вопросе, выявлявшем усвоение информации из брошюры. Также 55% ранее не знали ни об одном из 4 заболеваний, включенных в брошюру, самым известным заболеванием была НТ (29%), а самым малоизвестным — дефицит А1АТ (6%). Из положительных последствий большинство участников указало, что проведение скрининга позволит избежать стресса при рождении больного ребенка (48%) и увеличит шансы на рождение здорового ребенка (45%). Из отрицательных последствий скрининга участники отметили, что выявление носительства может привести к изменению в отношениях между партнерами (46%) и к изменению отношения к себе (34%). В итоге 73% опрошенных желали принять участие в генетическом скрининге. Самой частой причиной согласия было желание иметь о себе полную информацию перед рождением ребенка (62%), а редкой причиной согласия (1%) было направление другого врача. Самой частой причиной отказа была неактуальность участия в скрининге в настоящее время (70%). А редкой причиной отказа (1%) — нежелание знать о своем возможном статусе носительства. Интересно, что 15% участников выбрали в качестве причины отказа отсутствие в семье родственников с наследственными заболеваниями.

По итогам исследования большинство участников положительно отнеслись к генетическому скринингу, однако многие испытывали настороженность относительно возможных последствий. При внедрении скрининга в систему здравоохранения важно укрепление знаний населения для устранения негативных последствий скрининга и для увеличения числа заинтересованных лиц. В этом случае будет достигнута главная цель скрининга — предоставление репродуктивного выбора парам с высоким риском рождения больного ребенка.

Литература

1. Henneman L. et al. Responsible implementation of expanded carrier screening. *Eur. J. Hum. Genet.* 2016; 24(6): e1–e12.
2. Абрамов Д.Д., Кадочникова В.В., Якимова Е.Г., Белоусова М.В., Маерле А.В., Сергеев И.В., Рагимов А.А., Донников А.Е., Трофимов Д.Ю. Высокая частота носительства в российской популяции мутаций гена CFTR, ассоциированных с муковисцидозом, и мутаций гена PAH, ассоциированных с фенилкетонурией. *Вестник Российского государственного медицинского университета.* 2015; 4:31–35.

3. Абрамов Д.Д., Белоусова М.В., Кадочникова В.В., Рагимов А.А., Трофимов Д.Ю. Частота носительства в российской популяции мутаций в генах GJB2 и GALT, ассоциированных с развитием нейросенсорной тугоухости и галактоземии. *Вестник Российского государственного медицинского университета*. 2016; 6:21-24.
4. Российское респираторное общество. Дефицит альфа-1-антитрипсина у взрослых. Клинические рекомендации. 2017. https://spulmo.ru/download/Rekomend_Antitripsin.pdf

References

1. Henneman L. et al. Responsible implementation of expanded carrier screening. *Eur. J. Hum. Genet.* 2016; 24(6): e1–e12.
2. Abramov D.D., Kadochnikova V.V., Yakimova E.G., Belousova M.V., Maerle A.V., Sergeev I.V., Ragimov A.A., Donnikov A.E., Trofimov D.Yu. Vysokaya chastota nositel'stva v rossijskoj populyacii mutacij gena CFTR, associirovannyh s mukoviscidozom, i mutacij gena PAH, associirovannyh s fenilketonuriej. [A high frequency of mutations carriage in CFTR gene associated with cystic fibrosis and in PAH gene associated with phenylketonuria in the Russian population]. *Vestnik Rossijskogo gosudarstvennogo medicinskogo universiteta. [Bulletin of the Russian State Medical University]*. 2015; 4:31-35. (In Russ.)
3. Abramov D.D., Belousova M.V., Kadochnikova V.V., Ragimov A.A., Trofimov D.Yu. Chastota nositel'stva v rossijskoj populyacii mutacij v genah GJB2 i GALT, associirovannyh s razvitiem nejrosensornoj tugouhosti i galaktozemii. [Carrier frequency of mutations in the GJB2 and GALT genes associated with the sensorineural hearing loss and galactosemia in Russian population]. *Vestnik Rossijskogo gosudarstvennogo medicinskogo universiteta. [Bulletin of the Russian State Medical University]*. 2016; 6:21-24. (In Russ.)
4. Rossijskoe respiratornoe obshchestvo. Deficit al'fa-1-antitripsina u vzroslyh. [Russian Respiratory Society. Alpha-1-antitrypsin deficiency in adults]. 2017. https://spulmo.ru/download/Rekomend_Antitripsin.pdf (In Russ.)