

## Результаты анкетирования родителей больных фенилкетонурией детей. 3. Отношение к пренатальной диагностике фенилкетонурии\*

Ижевская В.Л.<sup>1</sup>, Иванова Л.Ю.<sup>2</sup>, Борзов Е.А.<sup>1</sup>, Журавлева И.В.<sup>2</sup>, Гинтер Е.К.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> — Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр» 115478, Москва, ул. Москворечье, д.1; e-mail: izhevskaya@med-gen.ru

<sup>2</sup> — Федеральное государственное учреждение науки «Институт социологии» Российской академии наук 117218, Москва, ул. Кржижановского, 24/35, корп.5

Представлены результаты исследования методом анкетирования отношения родителей больных фенилкетонурией (ФКУ) детей к пренатальной диагностике (ПД) и прерыванию беременности плодом с ФКУ. В опросе приняли участие 187 матерей, проживающих в Москве, Московской области, Краснодарском крае, Санкт-Петербурге, Ростовской области. Показано, что рождение больного ребенка повлияло на репродуктивные планы 39,6% респондентов: после его рождения они больше не хотели иметь детей. Явно выраженное намерение воспользоваться ПД ФКУ при наступлении беременности выразил 81 участник опроса (43,3%), а готовность прервать беременность плодом с ФКУ высказали 53 (65,4%) из них. Выбор в пользу прерывания беременности, если у плода в результате ПД будет диагностирована ФКУ, коррелировал со степенью обременительности лечения больного ребенка в баллах. Несмотря на то, что при наступлении беременности выразили готовность воспользоваться ПД ФКУ меньше половины участников опроса, отношение к ПД положительное: 76% опрошенных считают ее нужной и только 10% полагают, что ее не следует применять, так как ФКУ успешно лечится.

**Ключевые слова:** фенилкетонурия, ФКУ, пренатальная диагностика, репродуктивные планы, анкетирование

### Введение

Достижения молекулярной генетики сделали доступными генетическое тестирование и ПД широкого круга наследственных заболеваний. Однако исследований отношения к ПД и предпочтений целевых групп пациентов немного, несмотря на признание важности вовлечения пациентов в формирование политики в области общественного здоровья [6]. Чаще всего обсуждается, следует ли генетической службе сосредоточиться на ПД только тех заболеваний, при которых женщины склонны к прерыванию беременности или которые серьезны настолько, что прерывание беременности считается этически допустимым. Большинство исследований посвящено ретроспективной оценке различий в отношении пациентов к прерыванию беременности плодом с тяжелым заболеванием, нередко сопровождающимся интеллектуальными нарушениями, например с синдромом Дауна [14, 16]. Однако анализу отношения пациентов медико-генетических консультаций к пренатальному тестированию потенциально курабельных заболеваний, к которым относится ФКУ, а также тому, как соотносится желание пройти пренатальный тест с решением прервать беременность пораженным плодом, посвящено небольшое число работ [13].

В статье представлены материалы третьей, заключительной, части исследования, целью которого была оценка отношения родителей детей, больных ФКУ, к различным аспектам неонатального скрининга и медико-генетической помощи и выявление социально-демографических факторов, которые могут влиять на восприятие респондентами генетической информации и отношение к ПД ФКУ.

В предыдущих статьях [3, 4] нами были проанализированы социально-демографические характеристики выборки родителей больных ФКУ детей, принявших участие в исследовании, различные аспекты диагностики и лечения их больных детей, данные об информированности родителей о повторном риске рождения больного ребенка, возможности ПД ФКУ и риске осложнений при проведении ПД. Одной из основных задач этого раздела исследования была попытка оценить отношение родителей больных ФКУ детей к ПД: может ли информированность о ПД ФКУ изменить репродуктивные планы респондентов, хотя ли они воспользоваться этой процедурой при наступлении беременности и как они поступят, если у плода будет диагностирована ФКУ. Результаты анализа ответов респондентов на эти вопросы представлены в статье.

\* Работа выполнена при частичной финансовой поддержке РФФИ, проекты № 10-06-00377а и 13-06-00710а.

Авторы исследования выражают благодарность руководителям медико-генетических консультаций к.м.н. Е.А.Денисенковой (Москва), д.м.н. О.П.Романенко (г. Санкт-Петербург), д.м.н. Л.А. Жученко (Московская обл.), д.м.н. С.С. Амелиной (Ростовская обл.) и сотрудникам возглавляемых ими коллективов за помощь в проведении исследования.

Авторы декларируют отсутствие конфликта интересов.

### Материалы и методы

В опросе участвовали 187 матерей больных ФКУ детей, проживающих в Москве, Московской области, Краснодарском крае, Санкт-Петербурге, Ростовской области.

Анкета содержала 39 вопросов, позволяющих оценить социально-демографические характеристики, отношение родителей к некоторым медицинским и генетическим аспектам заболевания, включая вопросы о репродуктивных планах и их изменении в связи с рождением больного ребенка, отношению к ПД и прерыванию беременности пораженным плодом, проходили ли они эту процедуру и чем она завершилась. Подробное описание анкеты приведено в нашей предыдущей публикации [3].

Результаты анкетирования были внесены в базу данных Microsoft Access и обработаны в пакете программ Statistica 6.0. Для оценки возможного влияния социально-демографических и медицинских показателей на отношение к ПД и прерыванию беременности использовались результаты анализа соответствующих данных, изложенные в предыдущих публикациях [3, 4].

Для выявления возможных корреляций использовался ранговый критерий Спирмена, результаты считали статистически значимыми при  $p < 0,05$ . Достоверность различий оценивали по критерию  $\chi^2$  с поправкой Йетса.

### Результаты исследования

#### Репродуктивные планы и больной ребенок

Как было указано ранее, большинство участников опроса было репродуктивного возраста и состояло в браке [3]. У 153 чел. (81,8%) после рождения больного ребенка брак сохранился, распался брак у 26 чел. (13,9%), причем у 11 из них (5,9%) причиной развода стало появление в семье больного ребенка. Брак чаще сохранялся у респондентов, ниже оценивавших обременительность лечения по балльной шкале (табл. 1).

Больше половины ответивших на вопросы анкеты (103 чел.; 55,1%) до рождения больного ребенка планировали иметь двух детей, иметь одного ребенка предпо-

лагали 19,2% (36), трех и более — 18,7% (35). Из 175 респондентов, указавших количество детей в семье, 111 (63,4%) имели одного ребенка, 53 (30,2%) — двух детей, 11 (6,2%) — трех и более. Хотя обращает на себя внимание явное преобладание в выборке однодетных семей, сравнение распределений желаемого и действительного числа детей не вполне корректно, так как подавляющее число респондентов находится в репродуктивном возрасте и число детей в семьях может измениться (рис. 1). Значительная доля респондентов (74 чел.; 39,6%) указала, что рождение больного ребенка повлияло на их репродуктивные планы: после его рождения они больше не хотели иметь детей. Среди тех, кто указал, что их репродуктивные планы не изменились после рождения больного ФКУ, 44 чел (23,5%) изначально больше не планировали иметь детей, а 57 чел. (30,5%) решили продолжить деторождение. Отмечена корреляция между желаемым числом детей и влиянием рождения больного ребенка на репродуктивные планы ( $r = -0,231$ ;  $p = 0,0026$ ): те, кто хотел иметь больше одного ребенка, чаще указывали, что рождение больного ребенка повлияло на эти планы.

#### Дородовая диагностика и репродуктивные планы

Как было показано ранее, большинство родителей (151 чел.; 80,3%) знали о ПД ФКУ, источником информации о ПД, как правило, был врач-генетик региональной или другой медико-генетической консультации [4].

Больше половины всех ответивших на вопросы анкеты (118 чел.; 63,1%) не изменили отношение к деторождению в связи с тем, что узнали о возможности ПД ФКУ, причем 28 (15%) из них указали, что хотят иметь детей независимо от состояния их здоровья, а 90 чел. (48,1%) — что больше не хотят иметь детей. Изменили отношение к деторождению в связи с возможностью ПД 56 чел. (29,9%). В то же время на вопрос о том, воспользуются ли они ПД при наступлении беременности, чтобы родить здорового ребенка, утвердительно ответил 81 чел. (43,3%), не будут проводить ПД, потому что готовы родить ребенка независимо от состояния его здоровья, 23 чел. (12,3%). Значительная часть участников (73 чел.; 39%) ответила, что не знает, как поступит. До-

Таблица 1

Зависимость субъективной оценки степени обременительности лечения больного ребенка от семейного положения

Степень обременительности лечения ребенка в баллах	Брак сохранился, n (%)	Брак распался, n (%)
0—20	52 (33,9%)*	2 (7,7%)*
40	32 (20,9%)	6 (23,1%)
60	45 (29,4%)	13 (50%)
80—100	13 (8,5%)	2 (7,7%)
Не ответили	11 (7,2%)	3 (11,5%)

Примечание. \*  $\chi^2 = 6,01$ ;  $p = 0,0135$

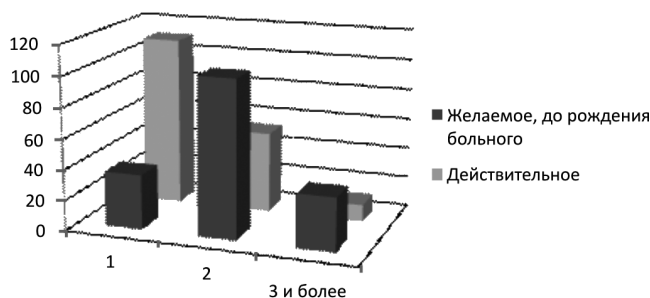


Рис. 1. Распределение семей по количеству детей.

стверно чаще готовы воспользоваться ПД респонденты, которые указали, что их убеждал это сделать врач ( $r = 0,206$ ;  $p = 0,006$ ).

Прерывание беременности, если у плода будет найдена ФКУ, приемлемо более чем для половины всех участников опроса (102 чел.; 54,2%), сохранить беременность готова примерно пятая часть (44 чел.; 23,5%), а 16,6% (30 чел.) не знают, как поступят в таком случае. Выбор решения о том, как поступить, если у плода в результате ПД будет диагностирована ФКУ, коррелировал со степенью обременительности лечения больного ребенка в баллах: те, кто выбирал ответ «прерву беременность», чаще указывали на более высокую степень обременительности ( $r = -0,201$ ,  $p = 0,01$ ). На это решение влияло также сохранение брака: если брак сохранился, то респонденты чаще были готовы сохранить беременность или указывали, что не знают, какое решение примут ( $r = -0,174$ ,  $p = 0,023$ ).

Однако в отдельных группах респондентов ответы на эти вопросы распределялись иначе, чем в общей выборке. В группах, распределенных по результатам ответа на

вопрос, «повлияло ли рождение больного ребенка на ваше желание иметь еще детей?», показано, что наибольшая доля решивших родить здорового ребенка с помощью ПД (50,9%) была в группе желавших продолжать деторождение. Только четверть респондентов, указавших, что из-за рождения больного ребенка они изменили репродуктивные планы и решили отказаться от дальнейшего деторождения, изменила отношение к рождению детей в связи с возможностью ПД ФКУ. У респондентов, указавших, что они не хотят больше иметь детей, в связи с этой возможностью не произошло существенных изменений планов (табл. 2). Респонденты, желавшие продолжить деторождение, достоверно чаще, чем респонденты, решившие не иметь детей после рождения больного ребенка, указывали, что не воспользуются ПД, т.к. хотят родить ребенка независимо от того, будет ли он болен или здоров (24,5% vs 5,4%;  $\chi^2 = 8,42$ ,  $p = 0,0037$ ), а также реже были готовы прервать беременность плодом с ФКУ после ПД (40,3% vs 70,2%;  $\chi^2 = 10,59$ ,  $p = 0,0011$ ).

Учитывая, что одной из целей исследования была оценка отношения к ПД ФКУ, наибольший интерес представляла группа респондентов, которые указали, что они воспользуются этой возможностью при наступлении беременности ( $n = 81$ ). Эта группа не отличалась от групп не желавших воспользоваться ПД (23 чел.) и не определившихся (73 чел.) по месту жительства, образованию, семейному положению, количеству детей, которое они хотели иметь до рождения больного ребенка. Выявлены различия между группами указавших, что они воспользуются ПД, и не определившихся по этому вопросу по запоминанию значений риска (неправильно указали значения риска 18,5% в группе желающих вос-

### Изменение решения о дальнейшем деторождении в связи с возможностью ПД ФКУ

Таблица 2

Повлияло ли рождение больного ребенка на ваше желание иметь еще детей	Изменилось ли ваше решение относительно дальнейшего деторождения в связи с возможностью дородовой диагностики?			
	Да, изменилось, мы решили с помощью дородовой диагностики обязательно родить здорового ребенка	Нет, не изменилось, т.к. мы хотели иметь еще детей, независимо от того, будут ли они здоровы, или больны	Нет, не изменилось, т.к. мы не планировали дальнейшее деторождение	Нет ответа
1. Да, повлияло. Мы решили отказаться от дальнейшего деторождения ( $n = 74$ )	19 (25,7%)	2 (2,7%)	47 (63,5%)	6 (8,1%)
2. Не повлияло. Мы решили продолжать деторождение ( $n = 57$ )	29 (50,9%)	18 (31,6%)	7 (12,3%)	3 (5,2%)
3. Не повлияло. Мы не планировали больше иметь детей ( $n = 44$ )	6 (13,6%)	3 (6,8%)	33 (75%)	2 (4,6%)
	$\chi^2_{1,2} = 7,76$ $p = 0,0054$ ; $\chi^2_{2,3} = 13,61$ , $p = 0,0002$	$\chi^2_{1,2} = 18,58$ $p = 0,0000$ ; $\chi^2_{2,3} = 7,8$ , $p = 0,0052$	$\chi^2_{1,2} = 32,8$ $p = 0,0000$ ; $\chi^2_{2,3} = 38,26$ , $p = 0,0000$	

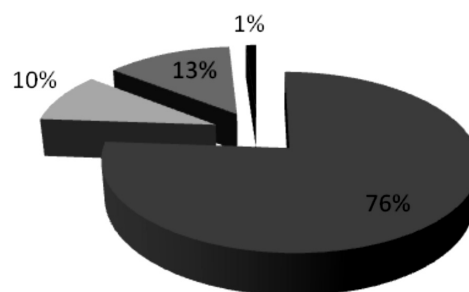
пользоваться ПД по сравнению с 5,5% в группе неопределившихся ( $\chi^2 = 4,89, p = 0,027$ ) и сложностью лечения больного ребенка, выраженной в баллах (60 баллов указали 20,9% в группе желающих воспользоваться ПД по сравнению с 43,8% в группе неопределившихся;  $\chi^2 = 8,22, p = 0,0042$ ).

В группе желающих воспользоваться ПД респонденты достоверно чаще были готовы прервать беременность плодом с ФКУ (табл. 3), однако около трети представителей этой группы были готовы сохранить беременность или еще не определились, как они поступят в таких обстоятельствах.

Была сделана попытка проанализировать, какие факторы могут влиять на решение прервать беременность в группе намеревавшихся воспользоваться ПД ФКУ при наступлении беременности. Из-за малочисленности отдельных групп сравнения данные были объединены.

Как видно из представленных в табл. 4 данных, респонденты, готовые прервать беременность плодом с ФКУ в этой группе, по сравнению с теми, кто готов сохранить беременность или не определился, как поступит, достоверно чаще имели среднее образование, но реже оценивали обременительность лечения низкими баллами (0—20). Они также чаще неверно называли значения и категорию риска, однако эти различия статистически не значимы, вероятно, из-за малочисленности групп сравнения. Группы не различались по месту жительства и количеству детей, которое хотели бы иметь до рождения больного ребенка. Респонденты, указавшие, что они не станут прерывать беременность плодом с ФКУ, в комментариях объясняли свое решение тем, что у них уже есть опыт воспитания больного ребенка и при материальном благополучии семьи его лечение и воспитание не доставляет больших проблем.

Таким образом, явно выраженное намерение воспользоваться ПД ФКУ при наступлении беременности выразил 81 участник опроса (43,3%), а готовность прервать беременность плодом с ФКУ высказали 53 (65,4%) из них.



- Считаю, что это нужная процедура
- Считаю, что ее не надо применять, т.к. заболевание лечится
- Затрудняюсь ответить
- Нет ответа

Рис. 2. Распределение ответов на вопрос об отношении к ПД ФКУ.

По данным анкетирования, в 23 семьях (13,1%) после больного ребенка родился 24 ребенка, в том числе 10 больных ФКУ. 10 женщин (5,4%) указали, что им проводили дородовую диагностику ФКУ, после которой родилось 6 здоровых детей, в двух случаях диагностирована ФКУ плода, в двух — хромосомная патология плода. Беременности плодами с патологией были прерваны. ПД ФКУ чаще проводили женщины, которые хотели иметь больше одного ребенка ( $r = -0,224; p = 0,0042$ ).

Несмотря на то, что при наступлении беременности выразили готовность воспользоваться ПД ФКУ меньше половины участников опроса, и при небольшой доле респондентов, действительно прошедших эту процедуру, в целом отношение к ней положительное: почти три четверти опрошенных считают ее нужной. Те, кто отметил, что в связи с тем, что ФКУ успешно лечится, ПД не нужно делать, оказались в меньшинстве (рис. 2). Отношение к ПД коррелировало с оценкой респондентами степени обременительности лечения ребенка в баллах: респонденты, выше оценивавшие обременительность, чаще считали эту процедуру полезной ( $r = -0,2016; p = 0,01$ ).

Таблица 3

**Отношение к прерыванию беременности плодом с ФКУ в зависимости от готовности воспользоваться ПД**

Какое решение вы примете, если во время дородовой диагностики выяснится, что плод поражен фенилкетонурией?	Воспользуетесь ли вы дородовой диагностикой, если наступит беременность?		
	1. Да, воспользуюсь, чтобы обязательно родить здорового ребенка (n = 81)	2. Нет, не воспользуюсь, т.к. хочу родить ребенка независимо от того, будет ли он болел или здоров (n = 23)	3. Не знаю (n = 73)
Прервать беременность	53 (65,4%)*	5 (21,7%)*	40 (54,8%)
Сохранить беременность	15 (18,5%)**	16 (69,6%)**	13 (17,8%)**
Не знаю	9 (11,1%)	2 (8,7%)	16 (21,9%)
Нет ответа	4 (5,0%)		4 (5,5%)

Примечание. \*  $\chi^2 = 12,63, p = 0,0002$ ; \*\*  $\chi^2_{1,2} = 19,94, p = 0,0000$ ;  $\chi^2_{2,3} = 19,84, p = 0,0000$

В комментариях к вопросам о ПД участники опроса отмечали, с одной стороны, важность и полезность этой процедуры, а с другой стороны, — недостаточность информации о заболевании, методах диагностики, в том числе ПД для принятия самостоятельного решения. В некоторых случаях указывали на недостаток средств, чтобы воспользоваться ПД.

### Обсуждение

В зарубежных исследованиях была показано высокая готовность женщин, имеющих здоровых детей в возрасте до 1 года, пройти пренатальное тестирование при следующей беременности на различные заболевания, в том числе 64% из них готовы были сделать амниоцентез для ПД ФКУ. Однако намерение пройти ПД не означало го-

товность прервать беременность: на этот параметр влияли тяжесть и курабельность заболевания. Женщины были менее склонны прервать беременность, если у плода были бы выявлены излечимые расстройства, такие, как ФКУ и врожденные пороки сердца, по сравнению с заболеваниями, сопровождающимися умственной отсталостью (синдром Дауна и синдром ломкой X хромосомы) или приводящими к смерти ребенка в раннем детстве (спинальная мышечная атрофия) [13]. В другом исследовании респондентов просили назвать заболевания, по поводу которых они готовы пройти ПД. Большинство указало, что готово сделать ПД по поводу умственной отсталости (75%), глухоты (54%), слепоты (56%), болезни сердца (52%) и рака (51%) у ребенка; 49,3% прошли бы тестирование на заболевания, приводящие к смерти в возрасте до пяти лет [8].

Таблица 4

**Характеристика респондентов, высказавших намерение воспользоваться ПД ФКУ при наступлении беременности**

	Какое решение вы примете, если во время дородовой диагностики выяснится, что плод поражен фенилкетонурией	
	1. Прервать беременность (n = 53)	2. Сохранить беременность или не знают, как поступят (n = 24)
<b>Образование</b>		
Высшее	23 (43%)*	17 (71%)*
Среднее	27 (51%)**	5 (21%)**
Нет ответа	3 (6%)	2 (8%)
Примечание. * $\chi^2 = 3,94$ , $p = 0,047$ ; ** $\chi^2 = 4,99$ , $p = 0,025$		
<b>Место жительства</b>		
Мегаполис	32 (60%)	16 (67%)
Крупный город	13 (25%)	2 (8%)
Небольшой город, село, деревня	7 (13%)	5 (21%)
Нет ответа	1 (2%)	1 (4%)
<b>Запоминание значений риска</b>		
Риск 25%	33 (62%)	13 (54%)
Риск не 25%	12 (23%)	2 (8%)
Нет ответа	8 (15%)	9 (38%)
<b>Отнесение риска к определенной категории</b>		
Высокий	15 (28%)	12 (50%)
Средний и низкий	28 (53%)	7 (29%)
Не знаю	9 (17%)	4 (17%)
Нет ответа	1 (2%)	1 (4%)
<b>Обременительность лечения в баллах</b>		
0–20	10 (19%***)	13 (54%***)
40	17 (32%)	5 (21%)
60	13 (24%)	3 (12%)
80–100	9 (17%)	2 (8%)
Нет ответа	4 (8%)	1 (4%)
Примечание. *** $\chi^2 = 8,21$ , $p = 0,0042$		



В отличие от этих исследований, нами была опрошена однородная группа: мы изучали отношение к ПД родителей, имевших больных ФКУ детей. Однако и в более однородных группах заболевание ребенка может восприниматься разными семьями по-разному. Один и тот же дефект у ребенка (например, расщелина губы и неба) в одних семьях воспринимался легко, а в других — как трагедия, которая ни при каких обстоятельствах не должна повториться [11].

Несмотря на то, что большинство участников нашего опроса было удовлетворено результатами лечения [3], почти 40% из них изменили свои репродуктивные планы после рождения больного ребенка и больше не хотели иметь детей. Ранее было показано, что решение пациентов медико-генетической консультации не иметь больше детей не зависело от понимания генетической информации и, видимо, принималось до того, как больному ребенку устанавливался диагноз [1]. Для повышения эффективности МГК врачу-генетику предлагается учитывать целый ряд факторов, включая социальные и психологические [2].

Казалось бы, ПД ФКУ, о которой знало подавляющее большинство участников опроса, могла помочь реализовать первоначальные репродуктивные планы. Однако из-за возможности ПД лишь четверть респондентов, отказавшихся от рождения детей из-за ФКУ у ребенка, изменила свое решение. Явно выраженное намерение воспользоваться ПД ФКУ при наступлении беременности выразил 81 участник опроса (43,3%), а готовность прервать беременность плодом с ФКУ высказали 53 (65,4%) из них. Результаты нашего исследования свидетельствуют о существенном влиянии субъективной оценки обременительности лечения на решение воспользоваться ПД ФКУ и прервать беременность пораженным плодом. Однако около трети выразивших намерение воспользоваться ПД были готовы сохранить беременность плодом с ФКУ или еще не определились, как они поступят в таких обстоятельствах. Этот факт подтверждает наблюдение ряда исследователей о том, что потенциальные родители и представители медицинского сообщества по-разному воспринимают цели ПД. Во время беременности будущие родители стремятся получить доказательства, что их плод развивается нормально, а профессионалы обычно целью пренатального генетического тестирования видят выявление тяжелых аномалий плода, которые приведут пациентов к прерыванию беременности. [15]. В систематическом обзоре репродуктивного генетического тестирования J.M Green с соавторами обратили внимание на необходимость консенсуса об объеме информации, необходимой и достаточной для принятия женщинами решения о ПД. При медико-генетическом консультировании врачи-генетики чаще предоставляют определенные виды информации (например, о процедуре ПД, оценках риска), но практически игнорируют другие аспекты (например, вопросы жизни семьи с больным ребенком, его лечения и воспитания), которые важны для пациентов при приня-

тии решения о прерывании или сохранении беременности плодом с наследственной патологией [7].

При медико-генетическом консультировании принято считать, что пациент принимает решение, основываясь на рациональных и логичных выводах, основанных на оценке разных вариантов и выборе действий, которые будут давать максимальные преимущества и минимизировать риски [9]. Степень, в которой люди считают заболевание серьезным, зависит от их культуры, социально-экономического статуса, религиозности и личного опыта общения с больными людьми. Однако реальностью пренатального консультирования является то, что контекстные факторы могут играть большую роль в принятии решения (например, [5, 12]). Выявление этих факторов необходимо для того, чтобы женщины могли сделать разумный выбор в контексте своей личной и социальной жизни, а не принимать решения, которые строго «рациональны» в формальном смысле [10].

Еще одна проблема пренатального консультирования заключается в том, насколько автономно решение пациента о ПД и прерывании беременности. Личные убеждения и опыт, семейные обстоятельства, медицинские нормы и общественно-политический климат влияют на решение воспользоваться ПД и могут ограничить возможности женщины принимать обоснованные и автономные решения. В этой связи возникает вопрос, насколько можно быть уверенным, что женщины принимают добровольное и информированное решение о тестировании. Некоторые исследователи выражают сомнения в том, что они принимают обдуманное решение [17]. В нашем исследовании достоверно чаще готовы были воспользоваться ПД респонденты, которые указали, что их убеждал это сделать врач, что дополнительно свидетельствует в пользу директивности медико-генетического консультирования этой группы пациентов, отмеченной ранее [4]. В группе респондентов, готовых прервать беременность, достоверно больше было женщин со средним образованием, они чаще считали лечение более обременительным. Участники нашего исследования, готовые сохранить беременность плодом с ФКУ или не определившиеся в том, как поступят, могли рационально объяснить мотивы своего выбора имеющимся опытом воспитания больного ребенка. Эти факты свидетельствуют в пользу более осознанного выбора сохранения беременности плодом с ФКУ.

Наше исследование — одно из первых такого рода в России. Оно имеет ряд ограничений, в первую очередь, связанных с размером выборки. Кроме того, раздел исследования, посвященный ПД, был основан на анализе поведения респондентов в гипотетических ситуациях и в реальной ситуации решения воспользоваться ПД, прервать или сохранить беременность плодом с ФКУ могут быть совершенно другими. Тем не менее, нам удалось получить оценки, характеризующие медико-генетическую помощь семьям больных ФКУ и их отношение к ПД заболевания.

## Список литературы

1. Гузев Г.Г. Влияние некоторых факторов на реальное репродуктивное поведение семьи через 5–7 лет после генетического консультирования // *Медицинская генетика*. — 2005. — Т. 4, № 4. — С. 108.
2. Гузев Г.Г. Проблемы принятия решений в генетическом консультировании // *Детская больница*. — 2014. — № 4 (58). — С. 3–9.
3. Ижевская В.Л., Иванова Л.Ю., Борзов Е.А., Журавлёва И.В., Гинтер Е.К. Результаты анкетирования родителей больных фенилкетонурией детей. 1. Социально-демографические характеристики респондентов и их отношение к диагностике и лечению заболевания у ребенка // *Медицинская генетика*. — 2013. — Т. 12, № 7. — С. 32–40.
4. Ижевская В.Л., Иванова Л.Ю., Борзов Е.А., Журавлёва И.В., Гинтер Е.К. Результаты анкетирования родителей больных фенилкетонурией детей. Сообщение 2. Информированность родителей о генетическом риске и пренатальной диагностике фенилкетонурии // *Медицинская генетика*. — 2014. — Т. 13, № 5. — С. 17–24.
5. Кононова С.К., Сидорова О.Г., Степанова С.К., Федорова С.А., Платонов Ф.А., Хуснутдинова Э.К. Этические аспекты пренатальной диагностики поздне манифестирующих наследственных заболеваний с динамическими мутациями в Якутии // *Медицинская генетика*. — 2010. — Т. 9, № 9 (99). — С. 10–15.
6. Dugas M., Shorten A., Dube E., Wassef M., Bujold E., Chaillet N. Decision aid tools to support women's decision making in pregnancy and birth: A systematic review and meta-analysis // *Soc. Sci. Med.* — 2012. — Vol. 74. — P. 1968–1978.
7. Green J.M., Hewison J., Bekker H.L., Bryant L.D., Cuckle H.S. Psychosocial aspects of genetic screening of pregnant women and newborns: A systematic review // *Health Technol. Assess.* — 2004. — 8. — P. 1–109.
8. Hathaway F., Burns E., Ostrer H. Consumers' desire towards current and prospective reproductive genetic testing // *J. Genet. Couns.* — 2009. — Vol. 18. — P. 137–146.
9. Heckerling P.S., Verp M.S., Hadrio T.A. Preferences of pregnant women for amniocentesis or chorionic villus sampling for prenatal testing: comparison of patients' choices and those of a decision-analytic model // *J. Clin. Epidemiol.* — 1994. — Vol. 47(11). — P. 215–228.
10. Lawson K.L., Pierson R.A. Maternal Decisions Regarding Prenatal Diagnosis: Rational Choices or Sensible Decisions? // *J. Obstet. Gynaecol. Can.* — 2007. — Vol. 29(3). — P. 240–246.
11. Lei R.L. et al. Psychometric evaluation of the stress scale for parents with cleft lip and/or palate children — a preliminary study // *Cleft Palate Craniofac J.* — 2010. — Vol. 47[5]. — P. 482–490.
12. Michie S., Marteau T.M. The Choice to Have a Disabled Child // *Am. J. Hum. Genet.* — 1999. — Vol. 65. — P. 1204–1207.
13. Norton M.E., Nakagawa S., Kuppermann M. Women's attitudes regarding prenatal testing for a range congenital disorders of varying severity // *J. Clin. Med.* — 2014. — 3144–152; doi:10.3390/jcm3010144
14. Peller A.J., Westgate M.N., Holmes L.B. Trends in congenital malformations, 1974–1999: Effect of prenatal diagnosis and elective termination // *Obstet. Gynecol.* — 2004. — Vol. 104. — P. 957–964.
15. Pergament E., Pergament D. Reproductive decisions after fetal genetic counseling // *Best Pract. Res. Clin. Obstet. Gynaecol.* — 2012, 26. — P. 517–529.
16. Shaffer B.L., Caughey A.B., Norton M.E. Variation in the decision to terminate pregnancy in the setting of fetal aneuploidy // *Prenat. Diagn.* — 2006. — Vol. 26. — P. 667–671.
17. Van den Berg M., Timmermans D.R.M., ten Kate L.P. et al. Are pregnant women making informed choices about prenatal screening? // *Genet. Med.* — 2005. — Vol. 7. — P. 332–337.

## Results of the survey of the PKU patient's parents.

## 3. Attitude to the prenatal diagnosis of phenylketonuria

Izhevskaya V.L.<sup>1</sup>, Borzov E.A.<sup>1</sup>, Ivanova L.Yu.<sup>2</sup>, Zhuravleva I.V.<sup>2</sup>, Ginter E.K.<sup>1</sup><sup>1</sup> — Federal State Budgetary Institution «Research Centre for Medical Genetics» of the Russian Academy of Medical Sciences, Moskvorechie st., 1, Moscow, 115478, Russia e-mail izhevskaya@med-gen.ru<sup>2</sup> — Federal State Budgetary Institution of Science «Institute of Sociology» of the Russian Academy of Sciences, Moscow, Russia

The attitude of PKU patient's parents to prenatal diagnosis (PD) and fetus abortion with PKU was studied. The survey involved 187 PKU patient's mothers living in Moscow, the Moscow Region, Krasnodar Region, St. Petersburg and Rostov region. It was shown, that the birth of the PKU child has affected reproductive plans in 39.6% of respondents, they did not wish have any more children after the birth PKU child. The intention to use the PD PKU were expressed by 81 of respondents (43.3%), and the willingness to terminate a PKU fetus pregnancy were suggested by 53 (65.4%) of them. The choice in favor of abortion a PKU fetus was correlated with the degree of burden of management of PKU child. Despite the fact that less than a half of the respondents were willing to use the PD for the next pregnancy, 76% of respondents considered it useful, and only 10% thought that it should not be used because of the successful treatment of PKU.

**Keywords:** phenylketonuria, PKU, prenatal diagnosis, reproductive plans, questioning