

**Н.А. Касимовская, И.И. Якушина, О.С. Саурина, Е.С. Дробышева**  
**ПУТИ СОВЕРШЕНСТВОВАНИЯ СЛУЖБЫ**  
**МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПОМОЩИ**  
**НА ЭТАПЕ ПЛАНИРОВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ**

*ФГБОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва,  
ФГБОУ ВО ВГМУ им. Н.Н. Бурденко Минздрава России, Воронеж*

**Резюме.** Представлены результаты анкетирования 250 женщин, обратившихся в медико-генетическую консультацию, для выявления наследственной и врожденной патологии будущего ребенка. Основная группа пациентов в возрастных пределах 26-35 лет (62,4%±3,0%), не имеющие детей (57,6%±3,1%), состоящие в зарегистрированном браке (75,6%), удовлетворенные жилищными условиями (67,2%). Причинами для обращения послужили изменения в показателях крови биохимического скрининга беременности (55,2%±3,1%). Анализ результатов позволил сформировать медико-социальный портрет пациента, тем самым с позиции доказательной медицины обосновать проведение медико-генетического консультирования на этапе планирования беременности.

**Ключевые слова:** медико-генетическая консультация, профилактика врожденных и наследственных заболеваний, медико-социальная характеристика

**Актуальность.** За последнее десятилетие, по основному направлению политики государства, направленному на улучшение демографической ситуации в стране, реформирование здравоохранения, повышение рождаемости и снижение смертности, наметились определенные положительные тенденции, однако все еще отмечается рост заболеваемости среди детского населения, особенно связанный с генетическими заболеваниями [1,2].

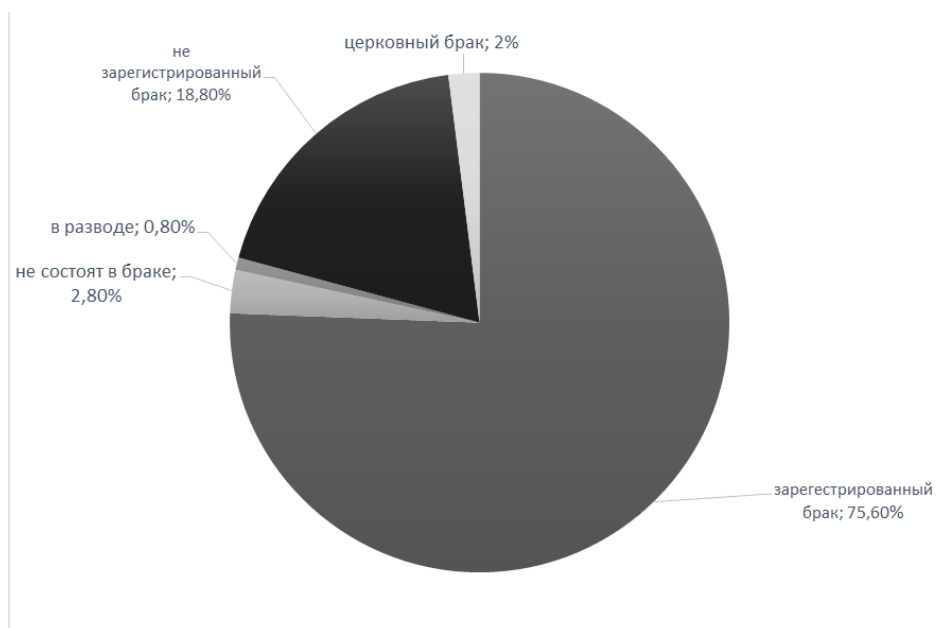
В структуре младенческой смертности (на 10000 родившихся живыми) второе место занимает младенческая смертность от врожденных аномалий (пороков развития) после отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде. В 40% случаев наследственные факторы являются причиной младенческой смертности и инвалидности. Частота диагностики врожденных пороков к началу второго года жизни ребенка достигает 5-7% за счет невыявленных аномалий при рождении, к их числу можно отнести пороки развития органа слуха, зрения, нарушения эндокринной и нервной систем [3,4]. В Российской Федерации, по данным официальной статистики, число детей с врожденными аномалиями (пороки развития), деформаций и хромосомными нарушениями составило 2 на 1000 человек населения, по оценкам на конец 2015 года [2,4]. Большинство обращений за помощью в медико-генетическую консультацию происходит с запозданием, что может объяснять такие высокие показатели заболеваемости и смертности. Причинами для обращения служат, во-первых, неблагоприятный исход предыдущих беременностей (врожденные пороки развития, привычное невынашивание), во-вторых около половины всех беременностей наступает не запланировано, женщины продолжают вести обычный образ жизни, принимать лекарственные препараты, тем самым нанося вред плоду [5,6]. На современном этапе медико-генетическая помощь должна обеспечивать профилактику наследственных и врожденных заболеваний в период планирования беременности, но

такой опыт в России до сих пор практически отсутствует. Поздний срок направления к врачу-генетику (8-10 недель), как известно многие опасные периоды во внутриутробном развитии уже пройдены. В связи с этим, медико-генетическое консультирование на этапе беременности, позволит сформировать новые подходы к профилактике врожденной патологии [7,8].

Цель работы – с позиции доказательной медицины обосновать проведение медико-генетического консультирования на этапе планирования беременности, с целью снижения наследственной и врожденной патологии. Основной задачей являлось сформировать медико-социальный портрет пациента, обратившегося в медико-генетическую консультацию.

**Материал и методы исследования.** На базе отделения медицинской генетики Университетской клинической больницы №2 первого МГМУ им. И.М. Сеченова, проведен опрос методом заочного анкетирования 250 респондентов, обратившихся в медико-генетическую консультацию. Для проведения исследования были разработаны две формы анкет, каждая из которых содержала по 30 вопросов для беременных и планирующих деторождение. Для определения медико-социальных характеристик пациентов в анкету были включены вопросы о социальном положении, информированности о факторах риска, информированности пациентов по вопросам профилактики наследственной и врожденной патологии.

**Полученные результаты и их обсуждение.** В анкетировании приняли участие 250 женщин, из которых 232 беременные (93%±1,6%) и 18 женщин на этапе планирования беременности, что составило только 7%±1,6%. Первым этапом проведения анализа анкетирования стало распределение респондентов по возрастным группам, так возраст основной группы составил от 26-35 лет (62,4%), возрастной интервал от 19-25 лет составил 20,8%, доля пациентов в возрасте от 36-45 лет была равной 16%, до 18 лет обращаемость составила 0,8%. На втором этапе проводили анализ социального статуса пациентов, обращающихся в медико-генетическую консультацию, с этой целью в анкеты были включены вопросы о состоянии в браке, наличие детей, месте работы, месте проживания, социально-экономическом положении. Из общего числа обратившихся, каждый пятый (65,2%) работающий, временно не работают 21,6%, 0,8% безработных, 10,8% респондентов являются студентами, в 1,6% случаев обращаются домохозяйки. Состояние в браке –75,6% женщин состоят в зарегистрированном браке, 18,8% – в незарегистрированном (гражданском браке), 2,8% – не состоят в браке, 0,8% – в разводе, 2% – в церковном браке (рис.1).

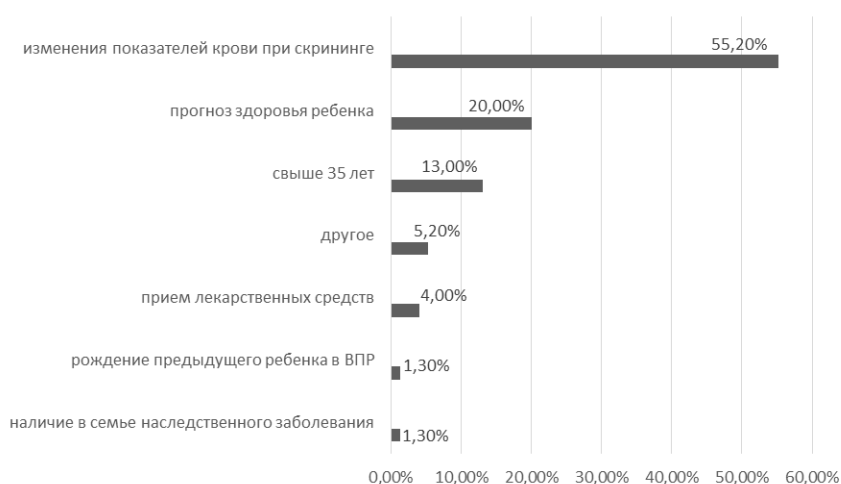


**Рис.1. Семейный статус пациентов, обратившихся в медико-генетическую консультацию**

На вопрос «Имеете ли вы еще ребенка?», 57,6% респондентов ответили, что не имеют детей, 33,6% имеют 1 ребенка, 6,8% – двоих детей, 2% – трех детей. Анализ удовлетворенности жилищными условиями показал, что 67,2% женщин удовлетворены условиями проживания, 32,8% не удовлетворены. Отдельное жилье имеют – 60%, снимают жилье – 26,8%, проживают в загородном доме - 1,2%, проживают совместно с родственниками – 12%. Из 250 респондентов 81,2% (203 человека) жители г. Москвы, 17,2% (43 человека) – жители Московской области и 1,6% – жители других областей.

Таким образом можно заключить, что подавляющее большинство пациентов, обращающихся в медико-генетическую консультацию это беременные женщины (93%), находящиеся в возрастных пределах 26-35 лет (62,4%±3,0%), не имеющие детей (57,6%±3,1%) или имеющие одного ребенка (33,6%); работающие (65,2%), состоящие в зарегистрированном браке (75,6%), проживающие в г. Москве (81,2%), в большинстве случаев удовлетворенные жилищными условиями (67,2%) и имеющие отдельное жилье (60%).

Третий этап заключался в оценке причин обращаемости женщин в медико-генетическую консультацию. На рисунке 2 представлены результаты анализа причин обращения женщин за медицинской помощью.



**Рис. 2 Причины обращения беременных в медико-генетическую консультацию**

Так, по результатам анализа анкетных данных, причинами для обращения в медико-генетическую консультацию, в большинстве случаев, являются изменения в показателях крови при скрининговом обследовании (55,2%±3,1%), когда у женщины уже имеется риск рождения ребенка с врожденной и наследственной патологией. Второй по распространенности, выявлена причина – прогноз здоровья у будущих детей (20,0%).

В заключении исследования, были оценены и подверглись разностороннему анализу показатели осведомленности женщин о факторах риска врожденной патологии (табл. 1).

**Таблица 1**

**Информированность пациентов медико-генетической консультации о влиянии факторов риска наследственной и врожденной патологии**

Показатели	абс. (n=250)	%	± m
Не знают	153	61,2	±3,0
Курение	26	10,4	±1,9
Инфекции	17	6,8	±1,6
Неполноценное питание	16	6,4	±1,5
Прием лекарственных средств	15	6	±1,5
Заболевание с наследственной предрасположенностью	15	6	±1,5
Употребление алкоголя	5	2	±0,8
Прием наркотиков	3	1,2	±0,6

По результатам анализа установлено, что 163 женщины (61,2%±3,0%), из числа опрошенных, не знают о влиянии факторов риска на развитие наследственной и врожденной патологии. По их мнению, основными фактором, влияющим на здоровье будущего ребенка, являются экологические факторы (45,6%), продукты питания, содержащие контаминанты 35,7%, респондентов – работа на вредном производстве – 16,7%. В таблице 1 представлены результаты по информированности пациентов о влиянии факторов риска, из которой следует, что курение, как фактор риска отметили 10,4% женщин, употребление алкоголя 2%, прием наркотиков 1,2%, прием

лекарственных средств 6%, наличие инфекции 6,8%, наличие заболевания с наследственной предрасположенностью 6%, неполноценное питание 6,4%.

**Выводы.** Результаты проведенного анализа определяют медико-социальную характеристику пациентов, обращающихся в медико-генетическую консультацию – это беременные женщины (93%), находящиеся в возрастных пределах 26-35 лет (62,4%±3,0%), не имеющие детей (57,6%±3,1%) или имеющие одного ребенка (33,6%); работающие (65,2%), состоящие в зарегистрированном браке (75,6%), проживающие в г. Москве (81,2%), в большинстве случаев удовлетворенные жилищными условиями (67,2%) и имеющие отдельное жилье (60%). Причинами для обращения служат изменения в показателях крови биохимического скрининга беременности (55,2%±3,1%). Изучение медико-социальных характеристик пациентов, обращающихся в медико-генетическую консультацию, как потребителя медицинских услуг, позволит сформировать новые подходы к профилактике врожденной патологии еще на этапе планирования беременности.

**Литература.**

1. Регионы России. Социально-экономические показатели. 2016: Р32 Стат. сб. / Росстат. М. 2016. – 1326 с.
2. Российский статистический ежегодник 2016: Статистический сб./Росстат Р76 М.,2016-786с.
3. Айламазян Э.К., Баранов В.С. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней. М., 2007.
4. Сабгайда Т.П., Окунев О.Б. Изменение заболеваемости российских детей, подростков и взрослого населения болезнями основных классов в постсоветский период // Электронный научный журнал «Социальные аспекты здоровья населения» М. 2012. №1.
5. Макарян А.С., Саурина О.С., Кича Д.И., Максименко Л.В. Социально-экономические аспекты глобального характера неинфекционной заболеваемости // Системный анализ и управление в биомедицинских системах. 2013. Т. 12. № 4. С. 938-941
6. Васильев А.А., Саурина О.С., Макарян А.С., Максименко Л.В., Кича Д.И. Злокачественные новообразования и факторы риска в региональном рассмотрении. Вестник Российского университета дружбы народов. Серия: Медицина. 2014. № 4. С. 85-93.
7. Касимовская Н.А., Якушина И.И., Саурина О.С. Медико-социальная характеристика пациентов, обращающихся в медико-генетическую консультацию // Системный анализ и управление в биомедицинских системах. 2014. Т. 13. № 2. С. 286-289.
8. Клименко Г.Я., Анисимов М.В., Саурина О.С. Взаимосвязь доступности медицинской помощи в условиях поликлиники с учетом медико-социальных характеристик населения // Международный журнал прикладных и фундаментальных исследований. 2011. № 10. С. 146-147.

**Abstract.**

***NA Kasimovskaya, II Yakushina, OS Saurina, ES Drobysheva***  
***WAYS OF IMPROVING SERVICES MEDICAL GENETIC***  
***SUPPORT DURING PREGNANCY PLANNING***

*Voronezh State Medical University, First Moscow State Medical University named after I. Sechenov*

The article presents the results of a questionnaire survey of 250 women who turned to a medical and genetic consultation to identify the hereditary and congenital pathology of the unborn child. The main group of patients in the age range of 26-35 years (62.4% ± 3.0%) who do not have children (57.6% ± 3.1%) who are married (75.6%), satisfied with housing Conditions (67.2%). The reasons for the treatment were changes in blood parameters of biochemical screening of pregnancy (55.2% ± 3.1%). The analysis of the results allowed to form a medical and social portrait of the patient, thus from the position of

evidence-based medicine to justify the conduct of medical genetic counseling at the stage of pregnancy planning.

**Key words:** medical genetic counseling, prevention of congenital and hereditary diseases, medical and social characteristics

#### **References**

1. Regiony Rossii. Social'no-ehkonomicheskie pokazateli. 2016: R32 Stat. sb. / Rosstat. M. 2016. 1326 s.
2. Rossijskij statisticheskij ezhegodnik 2016: Statisticheskij sb./Rosstat R76 M.,2016-786s.
3. Ajlamazyan E.H.K., Baranov V.S. Prenatal diagnosis of hereditary and congenital diseases. M., 2007.
4. Sabgajda T.P., Okunev O.B. Change in the incidence of Russian children, adolescents and adults in diseases of major classes in the post-Soviet period // EHlektronnyj nauchnyj zhurnal «Social'nye aspekty zdorov'ya naseleniya» M. 2012. №1.
5. Makaryan A.S., Saurina O.S., Kicha D.I., Maksimenko L.V. Socio-economic aspects of the global nature of non-communicable morbidity // Sistemnyj analiz i upravlenie v biomedicinskih sistemah. 2013. T. 12. № 4. S. 938-941.
6. Vasil'ev A.A., Saurina O.S., Makaryan A.S., Maksimenko L.V., Kicha D.I Malignant neoplasms and risk factors in regional treatment // Vestnik Rossijskogo universiteta druzhby narodov. Seriya: Medicina. 2014. № 4. S. 85-93.
7. Kasimovskaya N.A., Yakushina I.I., Saurina O.S. Medico-social characteristics of patients attending a medico-genetic consultation // Sistemnyj analiz i upravlenie v biomedicinskih sistemah. 2014. T.13. № 2. S. 286-289.
8. Klimenko G.YA., Anisimov M.V., Saurina O.S. Interrelation of accessibility of medical care in the conditions of a polyclinic taking into account medical and social characteristics of the population // Mezhdunarodnyj zhurnal prikladnyh i fundamental'nyh issledovanij. 2011. № 10. S. 146-147.

**Сведения об авторах:** Касимовская Наталья Алексеевна – к.м.н, доцент кафедры общественного здоровья и здравоохранения имени Н.А. Семашко ФГБОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова; Якушина И.И. к.м.н. старший преподаватель кафедры общественного: ФГБОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова; Саурина Ольга Семеновна – д.м.н., профессор кафедры общественного здоровья, экономики и управления в здравоохранении ИДПО ВГМУ им. Н.Н. Бурденко, E-mail: [o.saurina@vsmaburdenko.ru](mailto:o.saurina@vsmaburdenko.ru); Дробышева Елена Сергеевна – к.м.н. доцент кафедры факультетской терапии ВГМУ им. Н.Н. Бурденко, E-mail: [e.drobysheva@vsmaburdenko.ru](mailto:e.drobysheva@vsmaburdenko.ru)