

О.Г. Сидорова, С.К. Кононова, Н.А. Барашков, Ф.А. Платонов,  
С.А. Федорова, Э.К. Хуснутдинова, В.Л. Ижевская

## АНАЛИЗ СОЦИАЛЬНОЙ ГОТОВНОСТИ БЕРЕМЕННЫХ ЖЕНЩИН ИЗ ОТЯГОЩЕННЫХ СЕМЕЙ СЦА1 УЧАСТВОВАТЬ В ПРЕНАТАЛЬНОМ ДИАГНОСТИЧЕСКОМ ТЕСТЕ

DOI 10.25789/YMJ.2018.63.13

УДК 616–056.7

В статье приводится анализ социальной готовности беременных женщин из семей, отягощенных распространенным в Якутии нейродегенеративным моногенным заболеванием спинocerebellar ataxia 1-го типа (СЦА1), пройти программу пренатальной ДНК-диагностики. Данная работа раскрывает некоторые социальные проблемы беременных женщин с риском СЦА 1 для потомства, решение которых позволит определить в дальнейшем грамотную тактику медико-генетической и социальной помощи семьям, отягощенным СЦА1.

**Ключевые слова:** пренатальная ДНК-диагностика наследственных заболеваний, спинocerebellar ataxia 1-го типа, социальная готовность, отягощенные семьи.

The article presents an analysis of social readiness of pregnant women from families, burdened with a widespread in Yakutia neurodegenerative monogenic disease spinocerebellar ataxia type 1 (SCA1), to pass the program of prenatal DNA diagnostics. This work opens some social problems of pregnant women with risk of SCA1 for generation that will allow defining further competent tactics of the medical-genetic and social help to burdened families.

**Keywords:** prenatal DNA diagnostics of hereditary diseases, spinocerebellar ataxia type 1, social readiness, burdened families.

**Введение.** Спинocerebellar ataxia 1-го типа (СЦА1) – некурабельное, наследственное, аутосомно-доминантное моногенное заболевание двигательной сферы, преимущественно с поздним дебютом, основным признаком которого является нарушение координации движения, возникающее в результате поражения мозжечка, его связей и соответствующих сенсорных систем [1, 3].

Частота СЦА1 в Якутии составляет 46 случаев на 100 тыс. сельских жителей по сравнению 1-2:100 тыс. в мировом населении. В связи с высокой распространенностью СЦА1 в якутской популяции и с отсутствием эффективной терапии большое внимание уделяется первичной дородовой профилактике [5, 8].

С начала XXI в. в практическом здравоохранении Якутии появилась возможность пренатального ДНК-тестирования нервно-мышечных, наследственных дегенеративных заболеваний, что дает возможность будущим родителям принять важные решения

относительно пролонгирования беременности. С внедрением в практическую медицину РС(Я) современных медицинских технологий и реализацией программ пренатального скрининга наследственных болезней возникают вопросы морально-этического и социального плана [2,4,7].

**Целью** данной работы является анализ социальной готовности беременных женщин из отягощенных СЦА1 семей принять участие в дородовой ДНК-диагностике одного из самых распространенных в Якутии нейродегенеративных заболеваний – СЦА1, что позволит определить в дальнейшем грамотную тактику медико-генетической и социальной помощи.

**Материалы и методы исследования.** По данным регистра наследственных и врожденных заболеваний Медико-генетического центра РБ №1-Национального центра медицины МЗ РС(Я), на диспансерном учете в группе наследственных заболеваний с АД типом наследования состояло 1197 больных, из которых 252 чел. со спинocerebellar ataxia 1-го типа [6].

Проведен анализ анкетных данных 77 беременных женщин из отягощенных семей с СЦА1, обратившихся на пренатальную медико-генетическую консультацию.

В работе использованы социологические (документальный, анкетный) методы анализа и метод статистической группировки по Стерджесу. Данные о социальных отношениях беременных женщин были собраны путем прямых интервью. Опрос в специально разработанной для этой цели реги-

страционной карточке и регистрация информации, полученной от респондентов, проводились в соответствии с параметрами и требованиями к достоверности при использовании данного метода.

**Результаты и обсуждение.** В работе исследованы 77 беременных женщин из отягощенных СЦА1 семей, проживающих на территории Республики Саха (Якутия), в возрасте от 19 до 42 лет. Средний возраст опрошенных женщин составил 27,1±6,06 года, 5,2% женщин были старше 35 лет.

В этническом отношении 89,6% женщин были якутки (саха), 6,5 – эвенки, 3,9% – женщины смешанной национальности (метиски). Из-за небольшого числа метисок и в связи с высокой вероятностью смешения эвенков с саха этот показатель не принимался во внимание в окончательном анализе данных.

Опрошенные женщины имели достаточно высокий уровень образования: 53,2% имели высшее, 11,7 – неоконченное высшее и 35,1% – среднее специальное образование. Среди женщин с высшим образованием преобладали специалисты социальной ориентированности – врачи и педагоги.

Данные о семейном положении опрошенных женщин говорят о позитивной ситуации опрошенных, так как 4/5 женщин состоят в первом браке, а данный показатель положительно сказывается на общей жизнедеятельности человека (рис.1).

Рассматривая материальное положение респондентов, стоит отметить, что свое финансовое положение сами

ЯНЦ КМП: СИДОРОВА Оксана Гаврильевна – н.с., okssi66@mail.ru, КОНОНОВА Сардана Кононовна – к.б.н., с.н.с., konsard@rambler.ru, БАРАШКОВ Николай Алексеевич – к.б.н. в н.с.-руковод. лаб.; ПЛАТОНОВ Федор Алексеевич – д.м.н., platonovy@mail.ru; ФЕДОРОВА Сардана Аркадьевна – д.б.н., с.н.с., зав.лаб. ИЭН СВФУ им. М.К. Аммосова; ХУСНУТДИНОВА Эльза Камильевна – д.б.н., проф., врио директора Ин-та Биг УНЦ РАН (Уфа); ИЖЕВСКАЯ Вера Леонидовна – д.м.н., проф., зам. директора Медико-генетического науч.центра (Москва).

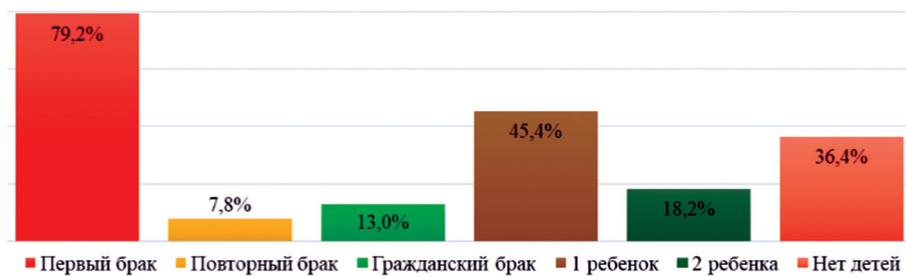


Рис. 1. Семейное положение обследуемых женщин и наличие у них детей

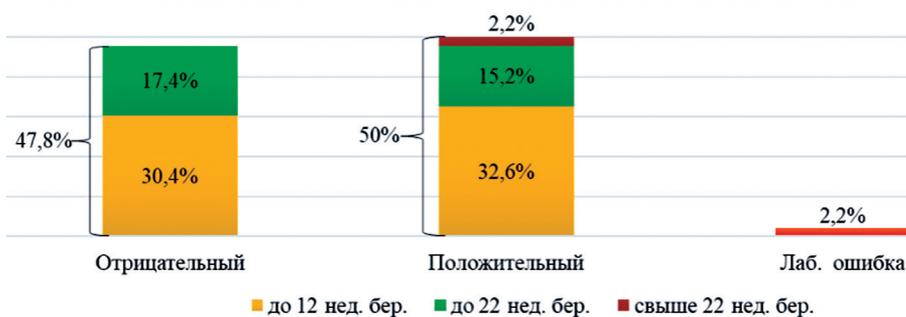


Рис. 2. Результаты ДНК-тестирования по срокам беременности

респонденты оценивают как среднее (72%). Их среднемесячный доход колеблется от 40 до 50 тыс. руб. Основными источниками доходов являются заработная плата от основной работы, случайные заработки, самозанятость, пособия и компенсации на детей и др. виды пособий.

Из 77 беременных женщин 51 (66,2%) согласились пройти пренатальное ДНК-тестирование (группа А), 26 беременных (33,8%) отказались от его проведения (группа В).

Из общего числа участвующих в исследовании 50 (64,9%) были из семей, отягощенных СЦА1 (группа 1), а у 27 (35,1%) – мужа были из отягощенных СЦА1 семей (группа 2).

По итогам предварительного пресимптоматического ДНК-тестирования 5 мужчин (18,5%) из группы 2 оказались не носителями мутантного гена, и данные семьи не приняли участие в дальнейших исследованиях.

**Анализ беременных, прошедших ДНК-тестирование.** Из 46 оставшихся беременных, прошедших пренатальное ДНК-тестирование, 31 женщина (67,4%) явилась пресимптоматическим носителем мутантного гена (группа А1) и у 15 (32,6%) – мужа были из отягощенных СЦА 1 семей (группа А2).

ДНК-пренатальный тест оказался отрицательным у 22 беременных (47,8%) и во всех случаях последовало пролонгирование беременности. Срок беременности до 12 недель был у 14 женщин (30,4%), до 22 недель – у 8 (17,4%) (рис. 2).

Положительным ДНК-пренатальный тест оказался у 23 беременных (50%), из них 5 семей (21,7%) приняли решение о пролонгировании беременности, а в 18 случаях (78,3%) было принято решение о её прерывании. Срок беременности до 12 недель был у 15 женщин (32,6%), до 22 – у 7 (15,2) и свыше 22 недель – у 1 беременной (2,2%).

В одном случае (2,2%) анализ пренатального ДНК не удалось провести по причине лабораторной ошибки (рис. 2).

Отказались от проведения пренатального ДНК-тестирования 26 беременных, из них 19 женщин (73,1%) сами являются пресимптоматическими носителями гена СЦА (группа В1), а у 7 (26,9%) – носителем патологического гена является муж (группа В2).

Причиной отказов в подавляющем большинстве случаев, по нашему мнению, было прохождение пресимптоматического ДНК-тестирования самой женщиной в период данной беременности – 12 (46,2%) (группа В1). Активное нежелание знать результат пренатального тестирования зарегистрировано у трети женщин – 9 (34,6%) (группы В1, В2), неявка на процедуру без объяснения причины – 5 (19,2%) случаев (группы В1, В2).

**Выводы.** Проведенные исследования выявили, что большинство респондентов (51-66,2%) готовы пройти пренатальное ДНК-тестирование.

Выявлено, что уровень образования практически не влияет на принятие решения о прохождении пренатально-

го ДНК-тестирования. Респондентов с высшим образованием в группе А было 58,7%, в группе В – 77%.

Согласно нашим исследованиям, активность беременных женщин в пренатальном ДНК-тестировании не зависела от устойчивости семейных отношений (зарегистрированный брак, дети). Так, в группе А имеет детей 31 женщина (67,2%), в группа В – 18 (69,2%).

В группе А зарегистрированные браки – в 36 семьях (78,3%), а повторные или гражданские браки (неустойчивые) – в 10 семьях (21,7%). В группе В – это 20 (76,9%) и 6 (23,1%) соответственно.

По результатам исследований, социальная готовность участвовать в пренатальном ДНК-тестировании в семьях, где женщины – носители СЦА1 (группа 1), превалирует над пренатальной обращаемостью в семьях, где мужа – представители семей с СЦА1 (группа 2).

Основным фактором социальной готовности, определяющим пренатальное поведение в семьях с СЦА1, является традиционное, исторически сложившееся отношение к заболеванию в отягощенных семьях. Женщины из группы А1 более мотивированы на пренатальное ДНК-тестирование. А в группе В2 фактором для отказа является неинформированность семей, незнание о наследственном характере заболевания, страх социальной стигматизации.

Проведенные ранее мероприятия по информированности отягощенных семей по женской линии (группа А1) положительно влияют на активность женщин и социальную готовность к прохождению пренатального ДНК-тестирования.

В связи с этим возникает необходимость разработки программы по информированию и повышению обращаемости мужчин, представителей отягощенных СЦА1 семей (группа 2), на пренатальное медико-генетическое консультирование.

*Данная работа выполнена в рамках НИР «Изучение генетической патологии популяций Республики Саха (Якутия)», 0120-128-07-97.*

## Литература

1. Зубри Г.Л. Наследственная мозжечковая атаксия в Якутии / Г.Л. Зубри, Л.Г. Гольдфарб, А.П. Саввин, М.Н. Коротов // Первая всесоюз. конф. по медицинской генетике: тезисы. – М.: АМН СССР, 1975. – С.60-62.

Zubri G.L. Hereditary cerebellar ataxia in Yakutia / G.L. Zubri, L.G. Goldfarb, A.P. Savvin, M.N. Korotov // First nationwide conference of medical genetics: abstracts. – M.: AMN USSR, 1975. – P. 60-62.

2. Ижевская В.Л. Этические проблемы пренатальной диагностики / В.Л. Ижевская // Журнал акушерства и женских болезней. – 2011. – Т. LX, вып. 3. – С. 203-211.

Izhevskaya V.L. Ethical problems of prenatal diagnostics / V.L. Izhevskaya // Journal of obstetrics and female diseases. – 2011. – V. LX, issue 3. – P. 203-211.

3. Наследственные атаксии и параличи / С.Н. Иллариошкин, Г.Е. Руденская, И.А. Иванова-Смоленская [и др.]. – М.: МЕДпресс-информ, 2006. – 153 с.

Hereditary ataxia and paraplegias / S.N. Illarioshkin, G.E. Rudenskaya, I.A. Ivanova-Smolenskaya [et al.]. – M.: MEDpress-inform, 2006. – P. 153.

4. Организационные, методические и этические проблемы ДНК-диагностики моногенных заболеваний в практике медико-генетической консультации Якутии / С.К. Кононова, С.А. Федорова, С.К. Степанова [и др.] // Медицинская генетика. – 2006. – Прил. 1. – С. 14-17.

Organizational, methodical and ethical problems of DNA diagnostics of monogenic diseases in practice of medicogenetic consultation of Yakutia / S.K. Kononova, S.A. Fedorova, S.K. Stepanova [et al.] // Medical genetics. – 2006. – App. 1. – P. 14-17.

5. Платонов Ф. А. Наследственная мозжечковая атаксия в Якутии: дис. д-ра мед. наук / Ф. А. Платонов. – М., 2003. – 178 с.

Platonov F.A. Hereditary cerebellar ataxia in Yakutia: MD diss. / F.A. Platonov. – M., 2003. – P. 178.

6. Разнообразие наследственной патологии в Республике Саха (Якутия) по данным республиканского генетического регистра наследственной и врожденной патологии / А.Л. Сухомьясова, Н.Р. Максимова, А.Н. Ноговицына [и др.] // Генетические исследования населения Якутии / под ред. Пузырева В.П., Томского М.И. – Якутск, 2014. – С. 78-84.

Diversity of hereditary pathology in the Republic of Sakha (Yakutia) according to the national genetic register of hereditary and congenital pathology / A.L. Sukhomyasova, N.R. Maksimova, A.N. Nogovitsyna // Genetic study of the population of Yakutia / ed. Puzyrev V.P., Tomsky M.I. – Yakutsk, 2014. – P. 78-84.

7. Состояние пренатальной ДНК-диагностики наследственных нервно-мышечных заболеваний в Якутии / О.Г. Сидорова, С.К. Кононова, С.К. Степанова [и др.] // Проблемы вильюйского энцефаломиелита и других нейродегенеративных заболеваний в Якутии: тез. докл. III международ. науч.-практ. конф. – Якутск, 2006. – С. 54-55.

A condition of prenatal DNA diagnostics of hereditary neuromuscular diseases in Yakutia / O.G. Sidorova, S.K. Kononova, S.K. Stepanova [et al.] // Problems of the Vilyuysk encephalomyelitis and other neurodegenerative diseases in Yakutia: abstr. of the III international research and training conference. – Yakutsk, 2006. – P. 54-55.

8. Спинаocerebellарная атаксия первого типа в Якутии: распространенность и клинико-генетические сопоставления / Ф.А. Платонов, С.Н. Иллариошкин, С.К. Кононова [и др.] // Медицинская генетика. – 2004. – Т. 5, № 8. – С. 242-248.

Spinocerebellar ataxia type 1 in Yakutia: prevalence and clinicogenetic comparisons / F.A. Platonov, S.N. Illarioshkin, S.K. Kononova [et al.] // Medical genetics. – 2004. – V. 5. – № 8. – P. 242-248.

**Н.Е. Кардашевская, Т.А. Сосина, Н.И. Дуглас, Т.Е. Бурцева, С.А. Евсеева, С.Т. Стручков**

## ПРОБЛЕМА ФОРМИРОВАНИЯ НАВЫКОВ ПО ОХРАНЕ РЕПРОДУКТИВНОГО ЗДОРОВЬЯ ДЕВУШЕК РЕСПУБЛИКИ САХА (ЯКУТИЯ)

DOI 10.25789/YMJ.2018.63.14

УДК 618.1 - 055.25(571.56)

Проведен опрос респондентов по вопросам охраны репродуктивного здоровья девушек. По результатам исследования выявлено, что у молодежи отмечаются недостаточные знания вопросов контрацепции, а также психологическая готовность к искусственному прерыванию беременности. Исследование определило основные факторы снижения репродуктивного потенциала девушек фертильного возраста

**Ключевые слова:** репродуктивное здоровье, девушки, контрацепция, аборт, половое воспитание, Арктика, Якутия.

The authors report a survey of respondents on reproductive health of girls. According to the results of the study, it was revealed that young people had insufficient knowledge of contraception, as well as psychological readiness for the artificial termination of pregnancy. The study identified the main factors in reducing the reproductive potential of girls of fertile age.

**Keywords:** reproductive health, girls, contraception, abortion, sex education, the Arctic, Yakutia.

**Введение.** По данным Федеральной службы государственной статистики, численность постоянного населения Республики Саха (Якутия) на 2017 г. составила 962,8 тыс. чел. – эти данные демонстрируют нам, что Якутия не сохранила миллионного статуса [1]. По данным статистики за пре-

дыдущие годы, в 2012 г. население достигало численности в 955,9 тыс. чел. Несмотря на активное внедрение и реализацию мер и программ по улучшению рождаемости, в стране, и в частности в Республике Саха (Якутия), не наблюдается ожидаемого прироста населения. В репродуктивный возраст вступили дети, рожденные в 90-е гг., в период демографического кризиса, – это также обостряет демографическую ситуацию в РС(Я) на данный момент. Тем не менее миллион якутян к 2022 г. считается вполне реальной целью. Один из путей достижения данной цели мы видим в осуществлении принципа сохранения репродуктивного здоровья молодежи, особенно молодых девушек, начиная с подросткового возраста [2].

**Материалы и методы исследования.** Нами проведен опрос 176 деву-

шек в возрасте от 17 до 22 лет разной этнической принадлежности (таблица) по вопросам соматического и репродуктивного состояния их здоровья. Анкетирование проводилось на базе высших учебных заведений г. Якутска. Анкета содержала социальные и анамнестические данные. При сборе анамнеза обращалось внимание на: характер менструальной функции, особенности половой жизни, контрацепции, перенесенные гинекологические заболевания, перенесенные ранее оперативные вмешательства,

**Контингент респондентов**

Национальность	Количество	%	Средний возраст
Русские	21	11,9	19±1,3
Саха	128	72,7	20±1,4
Эвенки	19	10,8	20±1,0
Другие	8	4,5	19±2,2

ФПОВ МИ СВФУ им. М.К. Аммосова: **КАРДАШЕВСКАЯ Надежда Егоровна** – клинический ординатор, padechek9437@gmail.com, **СОСИНА Туяра Анатольевна** – клинический ординатор, Integraka22@gmail.com, **ДУГЛАС Наталья Ивановна** – д.м.н., зав. кафедрой, акушер-гинеколог, nduglas@yandex.ru, **БУРЦЕВА Татьяна Егоровна** – д.м.н., проф., зав. лаб. ЯНЦ КМП, bourtsevat@yandex.ru; **ЕВСЕЕВА Сардана Анатольевна** – м.н.с. ЯНЦ КМП, sarda79@mail.ru; **СТРУЧКОВ Сергей Тимофеевич** – студент 4 курса МИ СВФУ, sergey17011990@gmail.com.