

В.В. Генетические и иммунологические аспекты привычного невынашивания беременности. // Там же. – 2005. - №6. С – 24-29.

10. Спиридонова М.Г., Степанов В.А., Пузырев В.П. О роли полиморфных вариантов гена 5,10 – *MTGFR* в патогенезе сердечно – сосудистых заболеваний // Клиническая медицина. – 2001. - № 2. С. 10 – 16.

11. Сушнева А.А., Стрижакова Н.В., Носиков В. В., Коробейников А. П. Поиск ассоциации полиморфных маркеров генов, кодирующих ферменты антиокислительной защиты, у женщин с климактерическим синдромом // Акушерство и гинекология. – 2008. – № 2. С. 34 – 39.

12. Хамадянов У.Р., Викторова Т. В., Исакова

Г. М. Роль генов биотрансформации ксенобиотиков в патогенезе нарушений репродуктивной функции у женщин // Вопросы гинекологии, акушерства и перинатологии — 2005. – Т.5, № 4. – С. 29 – 33.

13. Gerhard A., Goecke T., Beckmann M. et al. The G20210 prothrombin-gene mutation and the plasminogen activator inhibitor (PAI – I) 5G/5G genotype are associated with early onset of severe preeclampsia // J. Thromb. Haemost. – 2005. – Vol. 3, № 4. – P. 686–691.

14. Gudnason V., Stansbie D., Scott J. et al. C677T (thermolabile alanine/valine) polymorphism in methylenetetrahydrofolate reductase (*MTHFR*): its frequency and impact on plasma homocysteine

concentration in different European population // Atherosclerosis. – 1998. – Vol. 136. – P. 347–354.

15. Kujovich Jody L. Thrombophilia and pregnancy complications // Am. J. Obstet. Gynecol. – 2002. – Vol. 191. – P. 412–424/

16. Poort.S., Rosendaal F., Reitsma P. et al. A common genetic variation in the 3' - untranslated region of the prothrombin gene is associated with elevated plasma prothrombin levels and an increase in venous thrombosis // Blood. – 1996. – Vol. 88. – P.3698–3703.

17. Schneider J., Rees D., Liu Y. et al. Worldwide distribution of a common methylenetetrahydrofolate reductase mutation // Am. J. Hum. Genet. – 1998. – Vol. 62. – P. 702–707.

Е.Е. Гуринова, А.Л. Сухомясова, А.Н. Ноговицына, И.А. Николаева, С.П. Алексеева, Н.Р. Максимова

СРАВНЕНИЕ УРОВНЯ ТРЕВОЖНОСТИ У БОЛЬНЫХ С МОНОГЕННЫМИ НАСЛЕДСТВЕННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

УДК 61:575

Цель исследования. Сравнить уровень тревожности у больных со спиноцереbellарной атаксией 1 типа, миотонической дистрофией, их родственников и у здорового населения.

Материалы и методы. Для решения поставленной цели анкетировано 63 пациента и 130 здоровых лиц в качестве контрольной группы, обратившихся в медико-генетическую консультацию и во время выездных командировок. Использован психодиагностический метод – тест «Шкала самооценки», разработанный Ч.Д. Спилбергером и адаптированный Ю.Л. Ханиным.

Результаты. У больных отмечена высокая личностная (46,7 балла) и умеренная реактивная (42,5 балла) тревожность. У здоровых родственников выявлена высокая личностная тревожность, по количественным баллам несколько выше, чем у больных – 48,5 балла.

Ключевые слова: реактивная тревожность, личностная тревожность, больные, родственники.

The purpose of research. To compare a level of uneasiness in patients with spinocerebellar ataxia I type, myotonic dystrophy, their relatives and in the healthy population.

Materials and methods. For the decision of the purpose of research 63 patients and 130 healthy persons as the control group, addressed to medical-genetic consultation and during exit business trips have been questioned. Psychodiagnostic method - the test «a self-estimation scale», developed by Ch.D. Spilberger and adapted by J.L. Hanin, is used.

Results. High personal (46,7 points) and moderate reactive (42,5 points) uneasiness is noted in patients. In healthy relatives high personal uneasiness, on quantitative points a little bit higher, than in sick people - 48,5 points is revealed.

The conclusion. High personal uneasiness, mainly in women, and moderately increased reactive uneasiness in patients with spinocerebellar ataxia I type, myotonic dystrophy and their not affected relatives living jointly, in comparison with control group, is revealed.

Keywords: reactive uneasiness, personal uneasiness, patients, relatives.

Актуальность исследования

С развитием молекулярных методов диагностики стало возможным применение методов ДНК-диагностики наследственных заболеваний в практической медицине как для установления и уточнения диагноза наследственного заболевания, так и в доклинической стадии заболевания и в дородовой диагностике плода. Генетическое тестирование наследственного заболевания поднимает ряд вопросов, опасений и сомнений как у больного, так у здоровых членов семьи и важнейшей из существующих проблем является возможность психологического дистресса при получении информации

ГУРИНОВА Елизавета Егоровна – врач-генетик МГК Перинатального центра РБ№1-НЦМ, н.с. ЯНЦ КМП СО РАМН, e-mail: elgur2005@yandex.ru; СУХОМЯСОВА Айталиа Лукична – к.м.н., зав.МГК, зав. лаб. ЯНЦ, e-mail: AytalinaS@yandex.ru; НОГОВИЦЫНА Анна Николаевна – к.м.н., врач-генетик МГК, зав. лаб. ЯНЦ, e-mail: Nogovan@yandex.ru; НИКОЛАЕВА Ирина Аверьевна – н.с. ЯНЦ, e-mail: pia0505@yandex.ru; АЛЕКСЕЕВА Светлана Петровна – врач-генетик МГК ПЦ РБ№1-НЦМ; МАКСИМОВА Надежда Романовна – к.м.н., гл.н.с. ЯНЦ, e-mail: Nogan@yandex.ru.

о носительстве гена тяжелого, неизлечимого наследственного заболевания тестируемым клинически здоровым лицом из группы риска. Наиболее изученным заболеванием в мире и в России в отношении психологических особенностей больных является хорea Гентингтона [2].

В связи с накоплением некоторых форм моногенных наследственных болезней, в особенности спиноцереbellарной атаксии 1 типа (СЦА 1), миотонической дистрофии (МД) среди коренного населения Республики Саха (Якутия), исследования их психологических особенностей, в частности показателя тревожности, являются востребованными и необходимыми для дальнейшего улучшения медико-генетического консультирования и организации психологической помощи больным и их семьям с наследственными заболеваниями [4; 5; 6; 7].

СЦА 1 типа – аутосомно-доминантное заболевание, обычно начинающееся в 30-40 лет (в промежутке от 4 до 74 лет) с неловкости при ходьбе, бега, гиперрефлексии, нистагма, дизартрии. По мере неуклонного прогрессирования

наблюдается грубая атаксия, развиваются дисметрия, адиадохикинез, интенционный тремор, офтальмоплегия, слабость мимической мускулатуры, нарушения глотания, фонации и дыхания. Пациенты погибают вследствие утери способности откашливаться, аспирации пищи, респираторных проблем, продолжительность болезни не более 10-20 лет.

МД – мультисистемное заболевание с вариативностью клинических проявлений, среди которых миотония, прогрессирующая мышечная слабость, поражения сердца, эндокринно-вегетативные расстройства, катаракта, снижение интеллекта. МД передается по аутосомно-доминантному типу и наиболее часто встречается в 20-30 лет.

Цель исследования: изучение уровня тревожности у больных со спиноцереbellарной атаксией 1 и миотонической дистрофией, а также у их здоровых родственников и в популяционной выборке якутов.

Материал для исследования

Сбор материала для медико-генетического и психологического исследова-

дования проведен врачом-генетиком с дипломом клинического психолога во время медико-генетического консультирования больных и их родственников в медико-генетической консультации РБ №1 – Национального центра медицины Республики Саха (Якутия) и во время выездных командировок в районы республики. Обследованы 24 больных с СЦА1 и МД, имеющие положительный результат при ДНК-тестировании на СЦА1 типа и МД (СЦА1 – 10 больных, МД – 14 больных), 40 членов их семей с отрицательным результатом при ДНК-тестировании на СЦА1 и МД (соответственно по 31 и 9 здоровых родственников). Также обследованы здоровые люди, в анамнезе которых нет упоминания об этих двух наследственных заболеваниях – 130 чел., не проходившие ДНК-тестирования.

Метод исследования

Консультируемые заполняли специально разработанные анкеты, на 2 языках (русском и якутском), которые включали тест «Шкалы самооценки Спилбергера-Ханина» [3]. Надежный и информативный способ самооценки уровней тревожности, разработанный Ч. Спилбергером и адаптированный Ю.Л. Ханниным (1976), позволяет оценить уровни реактивной (ситуационной) и личностной тревожности. Шкала реактивной и личностной тревожности (ШРЛПТ) имеет две самостоятельные подшкалы для отдельного измерения той и другой формы тревожности: подшкала оценки РТ с главным вопросом о самочувствии в данный момент и подшкала оценки ЛТ с формулировкой о самочувствии обычном.

Процедура заключалась в письменном выборе тестируемым наиболее точных для него в настоящий момент ответов из предложенных в опроснике. На каждое из утверждений (по 20 в шкалах реактивной и личностной тревожности) необходимо дать один из четырех вариантов ответа: 1 – никогда или изредка, 2 – иногда, 3 – часто, 4 – почти всегда или постоянно. Результаты оценивались количественно (в баллах) по ключам: до 30 баллов – низкая; 31 – 45 баллов – умеренная или средняя; 46 баллов и более – высокая тревожность. Для подсчета данных, параметров и для анализа данных использовались статистические методы в компьютерных программах «Excel», «Биостат», вычислен критерий Стьюдента.

Результаты и обсуждение

Социодемографическая характеристика обследованных

В процессе выполнения работы

были обследованы несколько групп: 1 группа – больные с СЦА1 и МД или, говоря иначе, – лица с положительным результатом ДНК-диагностики, 2 группа – их родственники с отрицательным результатом ДНК-диагностики, 3 группа была представлена здоровыми лицами, которую составили здоровые индивидуумы без упоминаний в анамнезе о наследственной неврологической патологии, не прошедшие ДНК-тестирование.

При социодемографическом исследовании (табл.1) выборка первой группы представлена 8 мужчинами и 16 женщинами – 33,3 и 66,7 % соответственно, вторую группу составили 11 мужчин (27,5%) и 28 женщин (72,5%), третья группа включает 130 чел., из них 104 женщины (80%) и 26 мужчин (20%). Имеющееся преобладание лиц женского пола может быть объяснено более частой обращаемостью женщин как во время выездных командировок, так и при консультировании в медико-генетической консультации. С другой стороны, у якутов численность женщин превышает численность мужчин во всех возрастных группах старше 20 лет.

Возраст обследованных колебался от 13 до 76 лет (в среднем $38,2 \pm 12,8$ года для всех трех групп).

Сравнение групп по возрастам показало некоторые отличия. Так, в 1-й группе средний возраст составил 39,2 года, во 2-й группе – 37,4 года, в 3-й группе – 34,6 лет. Таким образом, самыми «старшими» оказались больные мужчины и женщины, «молодыми» – группа контроля (средний возраст мужчин составил 32,9 лет, женщин – 35,1 год). Доля несемейных была выше в группе больных (41,7%), в двух других группах преобладали семейные. В первой группе около половины обследованных бездетны (45,9%), тогда как во второй и третьей группах преобладающее большинство (70% и 62,3%) имели детей.

Сравниваемые группы отличались по уровню образования и показателю занятости. Из 3 сравниваемых групп наиболее образованной оказалась 2-я, среди них с высшим образованием

Таблица 1

Сравнительная социо-демографическая характеристика участников

	1 группа (n=24)	2 группа (n=40)	3 группа (n=130)
Средний возраст, лет	39,2±2,6	37,4±2,2	34,6±1,3
Общий	от 16 до 64	от 15 до 76	от 13 до 74
Мужчины	34,8±2,7	32,5±4,4	32,9±2,9
Женщины	41,6±3,8	39,2±2,6	35,1±1,5
Признаки	Абс. кол-во (%)	Абс. кол-во (%)	Абс. кол-во (%)
Пол			
Мужчины	8 (33,3)	11 (27,5)	26 (20)
Женщины	16 (66,6)	29 (72,5)	104 (80)
Семейное положение			
Холостые	10 (41,7)	14 (35,0)	42 (32,3)
Состоящие в браке	11 (45,8)	19 (47,5)	75 (57,7)
Разведенные	2 (8,3)	2 (5,0)	6 (4,6)
Вдовы	1 (4,1)	5 (12,5)	7 (5,4)
Наличие ребенка			
Бездетные	11 (45,9)	12 (30,0)	49 (37,7)
1 и более ребенка	13 (54,1)	28 (70,0)	81 (62,3)
Общее число детей	13	26	79
Образование			
Высшее	5 (20,9)	10 (25,0)	16 (12,3)
Среднее специальное	6 (25,0)	12 (30,0)	26 (20)
Среднее	12 (50,0)	14 (35,0)	81 (62,3)
Неполное среднее	1 (4,1)	3 (7,5)	7 (5,3)
Студент/учащийся	3 (12,5)	1 (2,5)	55 (42,3)
Занятость			
Работающий	7 (29,0)	25 (62,5)	55 (42,3)
Неработающий	17 (71,0)	15 (37,5)	75 (57,7)
Наличие инвалидности			
Да	12 (50,0)	4 (10,0)	15 (11,6)
Нет	12 (50,0)	36 (90,0)	115 (88,4)

Примечание. Мужчины $p=0,2$, женщины $p<0,05$

25% чел., со средним специальным образованием – 30%. В группе контроля преобладала доля лиц со средним образованием и здесь же 42,3% составили студенты, преимущественно обучающиеся в вузе. В группе больных одна половина была со средним образованием, вторая – с профессиональным образованием, из них 1/4 со средним специальным образованием, 20,9% больных с высшим образованием. Данное обстоятельство возможно объясняется более поздним началом этих наследственных заболеваний, в частности спиноцеребеллярной атаксии 1 типа, при которой срок манифестации клинических проявлений охватывает возраст от 20 до 45 лет. Среди больных неработающие составили значительный процент – 71%, из них на инвалидности находилась половина. В группе контроля, вероятно за счет студентов, неработающие составили 57,7%. Больше половины родственников работали – 62,5 и 90% из них не были инвалидами.

Реактивная и личностная тревожность в обследованных группах

В процессе изучения данных, полученных с помощью методики, вы-

Таблица 2

Сравнительная оценка показателей реактивной тревожности в различных группах обследованных

Группа	Мужчины	Женщины
1-я	42,5±2,8	43,6±2,0
2-я	44,8±2,8	45,1±1,5
3-я	43±1,4	41,2±0,8

Примечание. Сравнение мужчин 1-й и 3-й групп $p>0,1$; сравнение мужчин 2 и 3 групп $p=0,01$; при сравнении женщин 1-й и 2-й групп с 3-й $p<0,001$.

являющей уровень реактивной и личностной тревожности, были получены следующие результаты.

Во всех обследованных группах выявлена умеренная реактивная тревожность (табл. 2), личностная тревожность была повышена как в группе больных (46,7±2,29 баллов), так и среди их непораженных родственников (48,5±1,49 баллов). Большая личностная тревожность отмечена у здоровых родственников, чем у самих больных.

Реактивная тревожность порождается некоторой конкретной ситуацией, которая объективно характеризуется напряжением, беспокойством, нервозностью. Но тревожность не является изначально негативной чертой. Ненормальным является скорее снижение ситуативной тревожности, когда человек перед лицом серьезных обстоятельств демонстрирует безалаберность и безответственность, что чаще всего свидетельствует об инфантильной жизненной позиции, недостаточной сформированности самосознания.

Определенный уровень тревожности - естественная и обязательная особенность активной деятельной личности. У каждого человека существует свой оптимальный или желательный уровень тревожности - это так называемая «полезная тревожность». Оценка человеком своего состояния в этом отношении является для него существенным компонентом самоконтроля и самовоспитания.

При планировании данного исследования ожидалось, что показатели тревожности у больных будут выше, чем в контрольной группе. Анализ общей выборки показал, что высокая реактивная тревожность отмечена у

41,7% больных, а высокая личностная тревожность - у 62,5%. По сравнению с больными наиболее высокие показатели тревожности отмечены у родственников (табл.2). Так, личностная тревожность в среднем составила 48,5 баллов, реактивная - 45 баллов, тогда как у больных личностная тревожность равна 46,7, реактивная - 43,2 балла. Подобные данные были получены в работе Ахмадеевой Л.Р. [1], изучавшей тревожность у больных с наследственными нервно-мышечными заболеваниями и их родственников.

Выявленная высокая личностная тревожность у родственников по сравнению с больными характеризует их тревожные расстройства, чувство вины, гнева, негодования, обиды и враждебность к семье и его членам возможно за социальную изоляцию, и неспособность создать свою семейную жизнь в будущем, психосоматические жалобы. [8, 9]. Обычно в семьях,отягощенных наследственными заболеваниями (спиноцеребеллярной атаксией 1 типа и миотонической дистрофией), члены семьи не афишируют о заболевании, а информацию о наследственном характере заболевания порой тщательно скрывают не только от других родственников, а иногда и от супругов и детей. Но в связи с локальным накоплением больных с наследственной патологией в малочисленных сельских поселках, избегают контакта с этими семьями. В итоге семейству, обремененному генетическим заболеванием, вероятно, придется иметь дело с утратой физического здоровья больного человека, психическим дистрессом, изменением семейных отношений и в итоге, потерей больного, т.е. его смертью. И все это сопровождается позором, скрытностью и социальной изоляцией данной семьи [8]. Другой причиной высокой тревожности у непораженных родственников может быть постоянное, длительное общение с больными родственниками и под их влиянием.

В нашей работе при разделении выборки по полу выявленные различия в показателях тревожности оказались следующими: как реактивная, так и личностная тревожность была

Таблица 3

Сравнительная оценка показателей личностной тревожности в различных группах обследованных

Группа	Мужчины	Женщины
1-я	44±5,5 $t=-0,166$; $p>0,1$	48±2,2 $t=-9,480$; $p<0,001$
2-я	44,9±1,2 $t=-1,944$; $p>0,05$	49,9±1,2 $t=-25,494$; $p<0,001$
3-я	43,8±1,7	45,4±0,7

Примечание. При сравнении мужчин 1-й и 2-й групп с 3-й $p>0,1$, при сравнении женщин $p<0,001$.

несколько выше у женщин из второй группы (табл.3-4).

Высокая личностная тревожность также выявлена у больных женщин. Таким образом, повышенный уровень тревожности является субъективным проявлением неблагополучия личности.

Отмечена умеренная реактивная тревожность во всех группах вне зависимости от пола. У мужчин показано отсутствие высокой личностной тревожности (табл.3-4). У них во всех обследованных группах выявляется умеренная личностная тревожность, хотя у психологов существует мнение, что пациенты женского пола более легко реагируют на хроническое заболевание [1], объясняемое психофизиологическими особенностями пола и психологическими традициями роли женщины и мужчины в определенных обществах и культурах.

Следовательно, в отличие от больных женщин, у больных мужчин выявлена лишь умеренная личностная тревожность.

В контрольной группе как у мужчин, так и у женщин отмечены умеренные показатели реактивной и личностной тревожности.

Таким образом, полученные данные свидетельствуют о наличии высокой личностной тревожности, преимущественно за счет женщин, и умеренно повышенной реактивной тревожности у больных со спиноцеребеллярной атаксией 1 типа и миотонической дистрофией и их непораженных родственников, проживающих вместе с ними, по сравнению с контрольной группой.

Заключение

Существенную часть в структуре заболеваемости и смертности человека в настоящее время составляют наследственные болезни. По данным V.A.McKusick, известно более 5000, и этот список постоянно увеличивается. Подавляющее большинство наследственных болезней имеют хроническое течение и являются инкурабельными.

Таблица 4

Сравнительная оценка показателей тревожности в различных группах обследованных

Показатель	Больные n=24 (группа 1)	Родственники n=40 (группа 2)	Контроль n=130 (группа 3)
Реактивная тревожность	43,2±1,63	45,0±1,37	41,6±1,54
Личностная тревожность	46,7±2,29	48,5±1,49	45,1±0,69

Примечание. При сравнении больных и родственников с группой контроля $p<0,001$, между больными и родственниками $p>0,01$.

Важно и тот факт, что эти заболевания поражают чаще лиц трудоспособного возраста и быстро приводят к инвалидизации больных, нередко и к смерти в молодом возрасте [2]. Наследственные болезни нервной системы, такие как спиноцеребеллярная атаксия 1 типа и миотоническая дистрофия, характеризуются особой тяжестью клинических проявлений и неуклонно прогрессирующим течением и на сегодняшний день отсутствуют радикальные методы их лечения. В связи с этим значимым является медико-генетическое консультирование отягощенных семей, включающее психологическую поддержку и социальную адаптацию как эффективные методы помощи. Для улучшения качества работы с манифестными больными, доклиническими носителями и членами их семей врач – генетик должен иметь представление о психологических особенностях пациентов. В данной работе представлен результат анализа тревожности наследственных моногенных заболеваний – спиноцеребеллярной атаксии 1 типа и миотонической дистрофии в РС(Я).

- У больных отмечена высокая личностная (46,7 баллов) и умеренная реактивная (42,5 баллов) тревожность. И вопреки нашим прогнозам у здоровых родственников выявлена высокая личностная тревожность, по количественным баллам даже чуть выше, чем у больных – 48,5 балла ($p < 0,001$), что указывает на достоверную разницу.

- Выявлены различия между мужчинами и женщинами по показателю личностной тревожности. У мужчин отмечена умеренная личностная тревожность как в группе больных ($p > 0,1$), так и в контрольной группе. Тогда как у женщин личностная тревожность высокая в 1-й и 2-й группах ($p < 0,001$).

- Таким образом, полученные данные найдут свое применение при проведении медико-генетического консультирования пациентов и семей с наследственными заболеваниями, в том числе при проведении пресимптоматической и пренатальной ДНК-диагностики.

Литература

1. Ахмадеева Л.Р. Наследственные нервно-

мышечные заболевания в Республике Башкортостан (вопросы патогенеза, клиники и прогноза): Дисс...д-ра мед.наук. – Уфа, 2001 г.

2. Ключников С.А., Иванова-Смоленская И.А., Никольская Н.Н., Иллариошкин С.Н., Маркова Е.Д., Бодарева Э.А. Этические проблемы медико-генетического консультирования на примере хорей Гентингтона // Российский медицинский журнал. - 2000. - №2.

3. Малкина-Пых И.Г. Психосоматика. Справочник практического психолога. – Питер, 2004 г.

4. Назаренко Л.П. Эпидемиология наследственных болезней и особенности медико-генетического консультирования // Медицинская генетика. – 2004. – Т.3. – №3.

5. Ноговицына А.Н. Отягощенность населения Республики Саха (Якутия) наследственной патологией и анализ работы региональной медико-генетической консультации: автореф. дис...канд. мед. наук. – Томск, 2001 г.

6. Платонов Ф.А. Наследственная мозжечковая атаксия в Якутии: автореф. дис...д-ра мед. наук. – Москва, 2003.

7. Сухомясова А.Л. Миотоническая дистрофия в Республике Саха (Якутия): популяционные особенности и подходы к ДНК-тестированию // Якутский медицинский журнал. – 2003. - №2

8. J. K.Williams et al. Psychosocial impact of predictive testing for Huntington disease on support persons // Am.J. of Med.Genet. 2000:96.

9. B.Meiser, S.Dunn Psychological impact of genetic testing for Huntington's disease: an update of the literature // J.Neurol.Neurosurg.Psychiatry. 2000:69.

В.Л. Ижевская

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ И ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ: ЗНАЧЕНИЕ И НЕКОТОРЫЕ ЭТИЧЕСКИЕ ПРОБЛЕМЫ

УДК 616-056.7:174

Обсуждается значение медико-генетического консультирования при проведении генетического тестирования в практике здравоохранения. Представлен обзор новых международных документов, посвященных этическим аспектам медико-генетического консультирования и генетического тестирования.

Ключевые слова: медико-генетическое консультирование, генетическое тестирование, биоэтика

The value of genetic counseling at carrying out of genetic testing in public health services is discussed. The review of new international documents devoted ethical aspects of genetic testing for health purposes is presented.

Keywords: genetic counseling, genetic testing, bioethics.

Введение

Медицинская генетика – одна из областей медицины, которая лежит в фокусе рассмотрения этической проблематики в последние годы. Это во многом связано с реализацией международного проекта «Геном человека» и практическим применением его достижений. Среди этих достижений в первую очередь следует упомянуть новые технологические возможности по диагностике и профилактике моногенной наследственной патологии. Результаты исследования генов, участвующих в формировании генетической предрасположенности к частым болезням, таким как диабет, онкологические заболевания, болезни сердечно-сосудистой системы, шизофрения, аутизм,

остеопороз и т.д. сегодня неоднозначны и не столь впечатляющи, как для моногенной патологии, хотя и здесь имеются определенные достижения. Все чаще в практике здравоохранения начинают применяться фармакогенетические подходы для индивидуализации применения лекарственных препаратов с учетом генотипа пациента.

Таким образом, медицина становится все более «геномной» и все больше людей сталкиваются в своей жизни с результатами генетического тестирования и генетическими проблемами [6].

Значение медико-генетического консультирования при проведении генетического тестирования

Выявление наследственного заболевания при неонатальном скрининге, идентификация мутаций, повышающих риск развития онкологических заболеваний, позитивные результаты пренатального теста на синдром Дауна – все

эти (и многие другие) сценарии сталкивают пациента со сложной информацией, которую необходимо понять и которая вызывает стресс, психологический дискомфорт, противоречивые чувства [1]. При этом от пациента часто требуется принятие трудных решений о необходимости пройти генетическое тестирование или отказаться от него, учесть генетическую информацию при планировании деторождения и т.д. Для этого человеку приходится учесть много практических, этических и глубоко личных аспектов проблемы, к восприятию которых он не всегда в достаточной мере подготовлен.

Медико-генетическое консультирование призвано облегчить процесс восприятия генетической информации: врачи-генетики должны помочь пациенту, его семье понять медицинские и социальные аспекты наследственного заболевания, осознать возможные последствия возникающих ситуаций и

ИЖЕВСКАЯ Вера Леонидовна – д.м.н., зам. директора по научной работе ГУ Медико-генетический научный центр РАМН, г. Москва, e-mail: izhevskaya@med-gen.ru.