



# Инновационные технологии в пренатальной диагностике: мнение врачей и пациентов

Е. С. Емельяненко<sup>1</sup>, А. А. Исаев<sup>2</sup>, Е. Е. Письменная<sup>3</sup>, Н. А. Левицкая<sup>4</sup>, И. Н. Костин<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Российский университет дружбы народов, г. Москва

<sup>2</sup> Институт стволовых клеток человека, г. Москва

<sup>3</sup> Финансовый университет при Правительстве Российской Федерации, г. Москва

<sup>4</sup> Управление здравоохранения, г. Ростов-на-Дону

**Цель исследования:** изучить отношение беременных женщин и врачей к проблемам пренатальной диагностики, использованию и внедрению в клиническую практику инновационного метода исследования — неинвазивного пренатального теста (НИПТ).

**Дизайн:** пилотное социологическое исследование.

**Материалы и методы.** Информационную основу статьи составили результаты двух авторских социологических исследований. На первом этапе методом формализованного интервью опрошены 114 врачей, занятых в области пренатальной диагностики. На втором этапе методом раздаточного анкетирования проведен опрос 233 беременных в сроке 7–14 недель в возрасте от 18 до 42 лет до прохождения комбинированного скрининга по выявлению хромосомных аномалий у плода в I триместре.

**Результаты.** Мнения, что НИПТ можно использовать как скрининговый тест первой линии для всех беременных, придерживаются 35,24% врачей; еще 40,95% считают приемлемым анализ внеклеточной ДНК плода у беременных, попавших в группу среднего риска по результатам традиционного скрининга; 21,90% предлагают его к применению в группе со средним риском, но кроме тех пациенток, у которых обнаруживают маркеры хромосомных аномалий; 1,91% полагают, что НИПТ пока преждевременно использовать в клинической практике. Для 90,27% опрошенных врачей-практиков самое важное — точность исследования, скорость выполнения анализа имеет значение для 39,09%, стоимость — для 38,74%, вероятность повторного забора крови у беременной женщины для повторения анализа — для 25,23%, дополнительное определение микроделетий — для 28,44% специалистов.

При опросе беременных выяснилось, что при попадании в группу высокого риска для точной диагностики прошли бы инвазивный пренатальный тест 20,8% респонденток, 22,1% отказались бы от него, а 57,1% выбрали бы НИПТ в качестве промежуточного для окончательного принятия решения по поводу инвазивных вмешательств.

Важность включения НИПТ в систему обязательного медицинского страхования отметили 66,2% беременных. Обнаружено, что, чем больше возраст и выше уровень образования и чем ниже социальная защищенность опрошенных женщин, тем более важным для них является признание НИПТ услугой, оказываемой в рамках обязательного медицинского страхования.

**Заключение.** Метод скрининга анеуплоидий, основанный на анализе внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПТ), является перспективным видом скрининга хромосомных аномалий: большинство врачей-специалистов (88,39%) считают его одним из эффективных методов пренатального скрининга. Вместе с тем лишь 6,2% беременных согласились бы пройти НИПТ как тест первой линии, 59,1% — в случае попадания в группу высокого риска по результатам рутинного скрининга. Необходима государственная поддержка внедрения новейших методов обследования в алгоритм существующего скрининга для повышения эффективности программ пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития плода и увеличения числа рождений потенциально здоровых детей, сохранения психического здоровья и благополучия женщин. Целесообразны разработка и внедрение социальных информационно-образовательных программ, ориентированных на репродуктивное просвещение будущих матерей.

**Ключевые слова:** пренатальная (дородовая) диагностика, скрининг по хромосомным аномалиям, неинвазивный пренатальный тест, обязательные медицинские услуги.



# Innovative Technologies in Prenatal Diagnosis: Doctor and Patient Opinions

E. S. Emelianenko<sup>1</sup>, A. A. Isayev<sup>2</sup>, E. E. Pismennaya<sup>3</sup>, N. A. Levitskaya<sup>4</sup>, I. N. Kostin<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Peoples' Friendship University of Russia, Moscow

<sup>2</sup> Human Stem Cells Institute, Moscow

<sup>3</sup> Financial University under the Government of the Russian Federation, Moscow

<sup>4</sup> Health Department, Rostov-on-Don

**Study Objective:** To study the attitudes of doctors and pregnant women toward challenging issues in prenatal diagnosis and the use and clinical introduction of noninvasive prenatal testing (NIPT), an innovative examination tool.

**Study Design:** This was a sociological pilot study.

**Materials and Methods:** Information for this article was taken from the results of two original sociological surveys. In the first stage, 114 doctors working in prenatal diagnosis were interviewed using a structured interview format. In the second stage, 233 pregnant women, aged 18 to 42, were asked to complete a questionnaire at seven to 14 weeks of gestation, prior to first-trimester combination screening for fetal chromosomal abnormalities.

**Study Results:** 35.24% of the doctors believe that NIPT may be used as a first-line screening test for all pregnant women; another 40.95% think that extracellular fetal DNA testing is acceptable for women at moderate risk, as assessed by traditional screening; 21.90% suggest that it should be used in women at moderate risk, excepting those with markers of chromosomal abnormalities; and 1.91% think that the use of NIPT in clinical practice is premature. The accuracy of testing was mentioned as the most important aspect by 90.27% of the practitioners interviewed; speed is considered important by 39.09%; cost by 38.74%; the potential need for additional blood draws from pregnant women for repeat testing by 25.23%, and the extra feature of the ability to detect microdeletion by 28.44%.

Емельяненко Елена Сергеевна — к. м. н., доцент кафедры акушерства и гинекологии с курсом перинатологии медицинского факультета Медицинского института ФГАОУ ВО РУДН. 117198, г. Москва, ул. Миклухо-Маклая, д. 21. E-mail: elena.emelianenko@yahoo.com

Исаев Артур Александрович — генеральный директор ПАО ИСКЧ. 119333, г. Москва, ул. Губкина, д. 3, кор. 2. E-mail: art.isaev@gmail.com (Окончание на с. 39.)

The survey of pregnant women showed that, if told they were at high risk, 20.8% would agree and 22.1% would not agree to undergo invasive prenatal testing to obtain an accurate diagnosis, and 57.1% would choose NIPT as an interim examination to help in making a final decision about invasive testing.

The importance of including NIPT in compulsory medical insurance plans was mentioned by 66.2% of the pregnant women. This study showed that the older, better educated, and less socially protected the respondents were, the more important they considered the inclusion of NIPT in compulsory medical insurance plans.

**Conclusion:** Aneuploidy screening, based on testing extracellular fetal DNA in maternal blood (NIPT), is a promising screening tool for chromosomal abnormalities: most specialists (88.39%) think that it is an effective prenatal screening tool. Only 6.2% of pregnant women, however, would agree to undergo NIPT as a first-line test, and another 59.1% would accept this testing if routine screening showed that they were at high risk. Government support for the introduction of latest diagnostic tools in the current screening algorithm is needed, in order to improve the effectiveness of prenatal (pre-delivery) diagnostic programs for fetal developmental abnormalities, increase the number of potentially healthy newborns, and maintain women's mental health and well-being. Social informational and educational programs should be developed and implemented to raise the reproductive awareness of expectant mothers.

*Keywords:* prenatal (pre-delivery) diagnosis, screening for chromosomal abnormalities, noninvasive prenatal testing, mandatory medical services.

В последние десятилетия во всем мире отмечается беспрецедентно устойчивый рост распространенности как врожденных пороков развития, частота которых колеблется от 2,7% до 16,3% в разных популяциях, так и собственно наследственных заболеваний (моногенных и хромосомных), суммарная доля которых составляют 1,5% [1]. По данным Европейского регистра врожденных аномалий, в Европе ежегодно рождаются 5000 детей с пороками развития и хромосомными aberrациями [2]. Крайне неутешительны и данные Росстата: с 2000 по 2015 г. количество врожденных аномалий, деформаций и хромосомных нарушений на территории Российской Федерации возросло на 66,2% (с 659,5 до 1096,1) [3], что подтверждается и показателями, используемыми для оценки состояния здоровья населения и работы акушерско-гинекологической службы в регионах [4].

Так, например, в структуре причин младенческой смерти в Ростове-на-Дону в 2016 г. врожденные пороки развития занимают второе место, их доля — 19,1%. И хотя показатель младенческой смертности в городе демонстрирует устойчивую тенденцию к снижению за последние годы (по данным Управления здравоохранения Ростова-на-Дону, он составлял 7,9‰ в 2013 г., 7,0‰ в 2014 г., 5,7‰ в 2015 г. и 4,8‰ в 2016 г.), совершенствование методов пренатальной диагностики, внедрение современных перинатальных технологий являются одним из главных резервов снижения младенческой смертности в долгосрочной перспективе.

Решающая роль в предотвращении рождения детей с аномалиями развития принадлежит пренатальной диагностике, а конкретно — скрининговым программам, лежащим в ее основе и позволяющим выделять группу высокого риска по возникновению хромосомных aberrаций плода для проведения в этой группе инвазивных процедур с целью определения кариотипа и оптимальной тактики ведения беременности для предупреждения рождения детей с тяжелыми инвалидизирующими заболеваниями.

В настоящее время в мировой практике широкое распространение получил скрининг хромосомных аномалий плода, основанный на ультразвуковой оценке в I триместре беременности толщины воротничкового пространства, а также дополнительных маркеров (таких как носовая кость, пульсационный индекс в венозном протоке и наличие или отсутствие регургитации на трикуспидальном клапане),

в комбинации с измерением концентраций PAPP-A и свободной β-субъединицы ХГЧ в сыворотке крови матери.

«Золотой стандарт» данного вида обследования с 2010 г. введен в большинстве регионов РФ в рамках национального проекта «Пренатальная (дородовая) диагностика нарушений развития ребенка» [5]. Потенциально такой скрининг может работать с частотой обнаружения до 90% при ложноположительных результатах 5% [4, 6, 7].

Недавние исследования показали, что этот ставший уже традиционным скрининг можно значительно улучшить за счет включения в алгоритм обследования инновационной технологии — неинвазивного пренатального теста (НИПТ), или определения свободной ДНК плода в плазме крови беременной. Клинические валидационные исследования по использованию НИПТ, включенные в метаанализы 2014–2016 гг., свидетельствуют, что частота обнаружения для трисомий по 21, 18 и 13 хромосомам составляет 99,7%, 98,2% и 99% ретроспективно при суммарных ложноположительных результатах 0,13% [8, 9].

Благодаря этим результатам в мировой медицине появилось обоснование целесообразности внедрения НИПТ в клиническую практику. Его использование позволяет добиться очень высокой частоты обнаружения трех основных трисомий: по 21, 18 и 13 хромосомам, а также уменьшения числа инвазивных процедур за счет значительного снижения количества пациенток, которые будут попадать в группу высокого риска, имея при этом нормальный кариотип плода.

На сегодняшний день в литературе описаны несколько стратегий его применения. Одна стратегия связана с использованием НИПТ в качестве скринингового теста первой линии до проведения детального УЗИ в I триместре беременности. Вторая стратегия основывается на проведении комбинированного традиционного скрининга в 11–13 + 6 недель беременности и формировании по результатам обследования групп высокого, среднего и низкого риска и определении свободной ДНК плода у пациенток со средним риском [10]. Однако реализация первой стратегии может стать возможной в реалиях сегодняшнего дня только при условии значительного снижения стоимости НИПТ.

Третья стратегия, получившая широкое распространение именно в нашей стране, заключается в следующем: беременные, попадая в группу высокого риска и будучи информированы врачом, предпочитают проведение данного теста

*Костин Игорь Николаевич — д. м. н., доцент, профессор кафедры акушерства и гинекологии с курсом перинатологии медицинского факультета Медицинского института ФГАУ ВО РУДН. 117198, г. Москва, ул. Миклухо-Маклая, д. 6. E-mail: bigbee62@mail.ru*

*Левицкая Надежда Алексеевна — к. э. н., начальник Управления здравоохранения города Ростова-на-Дону. 344019, г. Ростов-на-Дону, 15 линия, д. 11/11. E-mail: mndzdrav@aanet.ru*

*Письменная Елена Евгеньевна — д. соц. н., доцент, профессор Департамента социологии ФГБОУ ВО «Финансовый университет при Правительстве РФ». 125993, г. Москва, ГСП-3, Ленинградский пр-т, д. 49. E-mail: epismennaya@fa.ru*  
(Окончание. Начало см. на с. 38.)

до принятия решения об инвазивном вмешательстве. Подобный подход детерминирован не только медицинскими, но и экономическими предпосылками. Так, в 2014–2016 гг. в Томской области было проведено исследование и рассчитана теоретическая модель внедрения НИПТ в структуру пренатального скрининга в группе беременных высокого риска возникновения хромосомных аномалий у плода в I триместре, которая дала возможность выявить дополнительно до 35% аномалий кариотипа плода. При анализе эффективности затрат для данного сценария определено, что включение НИПТ в существующий традиционный алгоритм обследования позволит минимизировать бюджет региональной системы здравоохранения, снизив расходы на выявление одного случая хромосомной аномалии на 6,7–9,4%, а в 10-летней перспективе исследования — сэкономить до 46,21 млн рублей.

Таким образом, в сравнении с текущей клинической практикой применение комбинации НИПТ и следующих за ним инвазивных диагностических процедур является предпочтительной альтернативой, так как позволяет не только повысить эффективность выявления хромосомных аномалий, избежать необоснованных прерываний беременности в результате уменьшения числа инвазивных вмешательств, но и в долгосрочной перспективе — достичь существенной экономии регионального бюджета [1].

На фоне депопуляционных тенденций, сформировавшихся на всей территории Российской Федерации в последние десятилетия, проблема пренатального скрининга приобретает огромное медицинское, экономическое и, главное, социальное значение [4]. Учитывая, что на сегодняшний день усилили акушеров-гинекологов, врачей-генетиков, специалистов УЗИ преимущественно сконцентрированы на проблемах пренатальной диагностики в I триместре, значительный интерес представляют экспертные заключения по данному вопросу наших коллег, занятых в консультировании пациенток в I триместре беременности, — врачей различных специальностей. В связи с этим коллективу авторов представилось интересным проанализировать мнение самих беременных женщин по вопросу существующего традиционного скрининга в I триместре беременности, а также возможности внедрения в клиническую практику инновационных технологий (НИПТ), призванных оптимизировать алгоритм обследования беременных женщин.

**Цель исследования:** изучить отношение беременных женщин и врачей к проблемам пренатальной диагностики, использованию и внедрению в клиническую практику инновационного метода исследования НИПТ.

## МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Сотрудниками кафедр акушерства и гинекологии с курсом перинатологии медицинского факультета и акушерства, гинекологии и репродуктивной медицины факультета повышения квалификации медицинских работников Медицинского института ФГАОУ ВО РУДН совместно с Департаментом социологии Финансового университета при Правительстве РФ на базе медицинских учреждений Управления здравоохранения г. Ростова-на-Дону и под эгидой Института стволовых клеток человека (г. Москва) в 2016 г. проведено пилотное социологическое исследование по вопросам пренатальной диагностики аномалий развития плода у беременных женщин.

На первом этапе методом формализованного интервью опрошены 114 врачей, занятых в области пренатальной диагностики. На втором этапе исследования методом раздаточного анкетирования проведен опрос 233 беременных, состоявших на учете в четырех разных муниципальных консультациях

и наблюдавшихся в двух частных клиниках Ростова-на-Дону, в сроке 7–14 недель в возрасте от 18 до 42 лет до прохождения комбинированного скрининга по выявлению хромосомных аномалий плода в I триместре.

Каждая анкета включала 31 вопрос. Был составлен макет эмпирической базы данных в SPSS Statistics v.20. После внесения результатов опроса в базу были сделаны линейные распределения по всем вопросам инструментария. Ответы на вопросы («переменные») были запрограммированы либо как «любое количество ответов» или «несколько» (например, два или три), либо «только один вариант ответа». Коллектив авторов выявил наиболее значимые эмпирические закономерности. Найденные корреляции позволили нам пояснить эти закономерности и сделать соответствующие выводы.

Выборочную совокупность анализировали по общепринятым социально-демографическим и медицинским показателям (в том числе по уровню образования, роду деятельности, материальному положению, сроку беременности в неделях, количеству беременностей и др.).

Пропорции выборочных совокупностей пациенток и врачей в должной мере соответствуют характеристикам генеральной совокупности города-миллионника России по исследуемой проблеме, что дает возможность говорить о репрезентативности выборки, а значит, и достоверности полученных результатов.

Врачи-эксперты из разных городов Российской Федерации представляли следующие специальности: акушеры-гинекологи — 37,72% аудиторию, специалисты ультразвуковой пренатальной диагностики — 9,65%, генетики — 37,72%, врачи, занятые в области клиничко-лабораторной диагностики, — 14,91%. Преимущественно они осуществляют консультирование пациенток в сроке около 12 недель гестации. Только 13,39% опрошенных не взаимодействуют с беременными в I триместре, 44,64% ежемесячно ведут прием 20 женщин на данном сроке беременности; 24,11% — от 21 до 50; 10,71% — от 51 до 100; 5,36% — от 101 до 150, 1,79% — более 150. При этом пациенток группы высокого риска по хромосомным аномалиям в количестве до 10 в месяц консультируют 47,32% врачей; от 10 до 20 в месяц — 19,64%; от 20 до 50 — 10,71%; более 50 — 1,78% экспертов.

## РЕЗУЛЬТАТЫ

Не вызывает удивления тот факт, что, по мнению 88,39% респондентов, использование НИПТ является одним из эффективных инструментов пренатального скрининга на сегодняшний день, однако 11,61% специалистов утверждают, что данных пока не достаточно.

Существенный интерес, на наш взгляд, вызывает ответ коллег на вопрос «Для каких категорий беременных, по Вашему мнению, необходимо использовать неинвазивный пренатальный скрининг?»: 35,24% врачей придерживаются мнения, что НИПТ можно использовать как скрининговый тест первой линии для всех беременных женщин; 40,95% респондентов считают приемлемым определение внеклеточной ДНК плода у всех беременных, попавших в группу среднего риска (более 1 : 1000) по результатам традиционного скрининга. Еще 21,90% также предлагают его к применению в группе с риском 1 : 1000, но кроме тех пациенток, у которых при УЗИ обнаруживают маркеры хромосомных аномалий, полагая, что с данной группой беременных необходимо сразу обсуждать возможность проведения инвазивных диагностических вмешательств для кариотипирования плода. При этом всего лишь 1,91% экспертов полагают,

что НИПТ пока преждевременно использовать в клинической практике, что свидетельствует о тождественности российских подходов общепринятым мировым стандартам.

На рынке медицинских услуг на сегодняшний день существует большое количество тестов для определения внеклеточной ДНК плода в крови матери, и порой даже высококвалифицированные профессионалы не знакомы со всем многообразием представленных на территории РФ НИПТ. Например, большинству наших коллег (78,76%) известен «Пренетикс», а «Панорама» знакома 71,68% опрошенных, «Дот-тест» — 57,52%, «Harmony/Гармония» — 47,79%.

Какие же характеристики тестов являются ключевыми для специалистов-экспертов при выборе НИПТ для рекомендации своим пациенткам? Врачам предлагали оценить каждый из параметров в диапазоне «скорее не важно» до «очень важно». Самым важным для 90,27% опрошенных врачей-практиков является точность исследования, а следовательно, такие аспекты, как чувствительность, специфичность, положительное и отрицательное предикативные значения. Скорость выполнения анализа волнует 39,09% врачей. О стоимости беспокоятся 38,74% респондентов. Вероятность повторного забора крови у беременной женщины для повторения анализа имеет значение для 25,23% специалистов, дополнительное определение микроделеций — для 28,44%.

Таким образом, подавляющему большинству медицинских научно-практических специалистов на сегодняшний день понятно, что НИПТ как метод скрининга анеуплоидий, основанный на анализе внеклеточной ДНК плода в крови матери, является наиболее перспективным видом скрининга хромосомных аномалий [11], следовательно, он должен быть инкорпорирован в существующую клиническую практику.

Однако нельзя забывать о том, что скрининговые программы, применяющиеся у беременных женщин, должны быть направлены прежде всего на существенное уменьшение частоты рождения детей с тяжелыми инвалидизирующими и/или летальными заболеваниями и на снижение показателей младенческой и перинатальной смертности [11]. Наша основная цель — оказание помощи беременным, которые и стали целевой аудиторией в данном случае.

К сожалению, неэффективность некоторых применяющихся на территории Российской Федерации моделей скрининга по хромосомным аномалиям привела к снижению доверия со стороны пациенток к его результатам и к значительному количеству отказов от подтверждающей инвазивной диагностики, в том числе среди пациенток, беременность которых заканчивается рождением больного ребенка. В частности, от инвазивной пренатальной диагностики отказываются около 50% женщин, вынашивающих плод с трисомией по 21 хромосоме, которые по результатам исследования сывороточных белков во II триместре были отнесены к группе высокого риска анеуплоидий [12].

Учитывая все вышеизложенное, коллективу авторов представилось интересным проанализировать отношение самих беременных женщин не только к используемому в ряде регионов нашей страны с 2010 г. традиционному алгоритму скрининга, но и к внедрению новых методов обследования — НИПТ, предлагающемуся для оптимизации дородовой диагностики нарушений развития плода. В ходе проведения социологического опроса были затронуты актуальные проблемы, чаще всего волнующие пациенток. Важно отметить, что опрос проводили среди беременных женщин до прохождения процедуры комбинированного традиционного скрининга в I триместре.

Структура опрошенных по семейному положению выглядела следующим образом: 75,5% составляют замужние женщины, 17,6% состояли в гражданском браке, 1,3% — разведенные, 5,2% — незамужние, 0,4% — вдовы.

Еще один важный социально-демографический фактор, который учитывали при исследовании, — материальное положение участниц (табл.). Кроме того, анализировали такие социальные показатели, как уровень образования, сфера деятельности, количество беременностей, закончившихся рождением детей.

В ходе исследования выявлено, что во время беременности 14,6% респонденток пользуются исключительно теми услугами, которые включены в тарифы ОМС, в то время как 85,4% прибегают к платным услугам как в государственных, так и в частных клиниках. При выборе платных и бесплатных услуг по пренатальной диагностике беременные женщины обращают внимание на несколько важных факторов, к которым можно отнести квалификацию и опыт врача (68,7%), современное оборудование в клинике (44,2%), отношение персонала медицинского учреждения к пациентам (32,6%).

На основании результатов скрининга в I триместре беременности, как уже было указано ранее, оценивают индивидуальный риск, и пациенток, попавших в группу высокого риска, направляют на медико-генетическое консультирование для решения вопроса о проведении инвазивных диагностических процедур определения кариотипа плода. Так, например, в г. Ростове-на-Дону в 2016 г. охват женщин, прошедших обследование по пренатальной (дородовой) диагностике нарушений развития на экспертном уровне в сроке 11–14 недель, составил 12 452. Из них в группу высокого риска по формированию хромосомных аномалий у плода были отнесены 494 (3,97%) пациентки.

Но у данного вида обследования есть один минус, а именно высокая частота ложноположительных результатов. В группе высокого риска возникновения анеуплоидий могут оказаться беременные, у которых будет нормальный кариотип плода или новорожденного. Нужно учесть, что 81,5% опрошенных указали на то, что полученный результат, показывающий вероятность риска развития анеуплоидии, вызывает серьезное беспокойство, а у 50,2% наблюдается крайняя степень невротизации.

Далее беременным был задан вопрос: «Если по результатам комбинированного скрининга Вы попадаете в группу высокого риска и для точной диагностики Вам нужно будет пройти дополнительный инвазивный пренатальный тест, готовы ли

Таблица 1

Материальное положение участниц исследования

Материальное положение	Количество женщин	
	абс.	%
Денег не хватает на продукты питания	1	0,4
Денег хватает только на продукты питания	16	6,9
Деньги есть на продукты и одежду, на более крупные покупки откладываем	141	60,5
Покупка товаров длительного пользования — без трудностей, но квартиру купить не можем	72	30,9
Денег достаточно, чтобы ни в чем себе не отказывать	3	1,3
Всего	233	100,0

Вы его пройти?» Мнения респонденток разделились: 20,8% согласились бы пройти процедуру, 22,1% отказались от проведения инвазивного пренатального теста, поскольку слышали о его опасности для матери и плода, а 57,1% выбрали НИПТ в качестве промежуточного для окончательного принятия решения по поводу инвазивных вмешательств.

Но самое интересное, что до заполнения данной анкеты 60% опрошенных никогда ранее не слышали о таком методе обследования, как НИПТ, 34,8% что-то знали о процедуре в общих чертах и только 5,2% подробно изучили данный вопрос ранее. Результаты опроса свидетельствуют о низком уровне информированности всего населения, в том числе и беременных. При этом из числа участниц, которые знали о существовании НИПТ, 41,3% получили информацию от своего врача, 43,8% — из свободных источников в Интернете, 9,1% — от знакомых, 5,8% — из профессиональной литературы.

На момент заполнения анкеты всего 2,8% беременных прошли НИПТ по собственному желанию.

В рамках исследования мы смогли наблюдать, что лишь 6,2% респонденток согласились бы сделать НИПТ как тест первой линии, а 59,1% — только в случае попадания в группу высокого риска по результатам традиционного скрининга. Особого внимания заслуживают ответы 21,3% женщин, которые категорически отказались бы от НИПТ, мотивируя это полной убежденностью в том, что их ребенок будет совершенно здоров.

Теперь перейдем к рассмотрению вопроса о том, почему так важно для беременных включить НИПТ в обязательные медицинские услуги на территории РФ. Важным или очень важным считают этот вопрос 66,2% респонденток. Кажется, что эта цифра довольно значима, но она могла быть и выше, потому что поставленный вопрос «Насколько для Вас важно, чтобы НИПТ был признан обязательной медицинской услугой на территории РФ?» носит больше экспертный характер, поскольку это напрямую относится к общероссийской социальной политике.

Можно сделать простой вывод: будущие мамы еще не готовы к решению задач государственного уровня. Возьмем, к примеру, ответ из анкеты № 56 на вопрос 9 о типе медицинских услуг. Респондентка отмечает, что пользуется исключительно бесплатными услугами, а на вопрос о том, важно ли включить процедуру НИПТ в состав обязательных медицинских услуг, отвечает: «Абсолютно не важно». К сожалению, таких примеров можно привести еще десятки и даже сотни. Однако данный вопрос можно считать актуальным для массового опроса во время пилотного исследования, тем более если вопросы в нем — закрытые, в отличие экспертных вопросов, которые, как правило, являются открытыми.

С другой стороны, 66,2% беременных отметили важность включения НИПТ в систему ОМС. Значит, можно говорить о выявлении зависимости между материальным достатком женщин и их желанием включить НИПТ в обязательные медицинские услуги. При этом мы хотим отметить, что число реальных сторонников включения НИПТ в систему ОМС могло быть выше как в рамках нашего исследования, так и в реальной действительности. Соответственно, людей, которые готовы участвовать в государственной социальной политике, может быть гораздо больше.

Очевидно, что с возрастом все больше участниц придают значение роли государственной власти в оказании важных медицинских услуг. Среди респонденток 30–34 лет ее значимость отмечают 63,4%, 35–39 лет — 71,4%, 40 лет и старше —

75%. Исходя из этого, можно говорить, что накапливаемый с возрастом опыт [13], а также информированность о том, что с возрастом у будущих мам повышается риск рождения детей с хромосомными аномалиями, позволяют более адекватно судить о важности роли государства в жизни населения.

Уровень образования беременных также влияет на выявленную эмпирическую закономерность в рамках исследуемой проблемы (рис. 1). Полученные данные лишь подтверждают тот факт, что проведение информационно-образовательных мероприятий будет способствовать росту желания беременных женщин пользоваться современным медицинским обследованием для диагностики здоровья плода.

Вид деятельности опрошенных женщин тоже имеет большое значение при формировании их мнения о необходимости включения НИПТ в систему ОМС. Наиболее активно в поддержку включения НИПТ в число обязательных медицинских услуг выступили учащиеся женщины — 83,3% (при среднем значении 66,2% по выборочной совокупности).

Наблюдается зависимость, связанная с семейным положением респонденток, если рассматривать его в качестве элемента социальной защищенности [13]. По данным нашего опроса, вдовы, разведенные, незамужние и состоящие в гражданском браке женщины чаще отмечают необходимость включения НИПТ в систему ОМС (рис. 2).

Наличие детей в семьях опрошенных демонстрирует примерно такую же тенденцию. В исследовании приняли участие женщины, у которых на момент беременности не было детей либо был один или два ребенка. Среди участниц с двумя детьми 72,2% считают важным включение НИПТ в систему ОМС, это самый высокий показатель. К сожалению, у нас не было возможности подтвердить эмпирическую закономерность в связи с отсутствием многодетных матерей в выборке.

Рис. 1. Важность включения неинвазивного пренатального скрининга в систему обязательного медицинского страхования в зависимости от уровня образования опрошенных

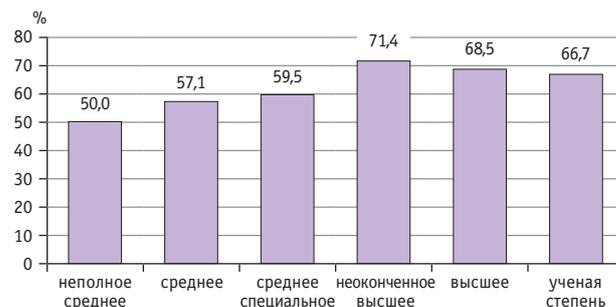
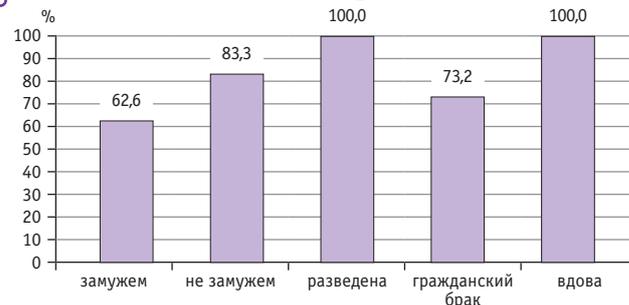


Рис. 2. Важность включения неинвазивного пренатального скрининга в систему обязательного медицинского страхования в зависимости от семейного положения опрошенных



**ЗАКЛЮЧЕНИЕ**

В результате проведенных опросов обнаружена четкая взаимосвязь: чем ниже социальная защищенность опрошенных женщин, тем более важным для них является признание неинвазивного пренатального теста (НИПТ) обязательной медицинской услугой. Нельзя также не отметить выявленное противоречие, которое заслуживает отдельного обсуждения. С одной стороны, государственная политика направлена на воплощение в жизнь социально-демографических программ, которые напрямую связаны с улучшением качества жизни и здоровья россиян [14], а с другой стороны, низкий уровень доходов и низкая информированность населения не позволяют в полном объеме осуществить задуманные планы. В связи с этим при реализации Концепции демографической политики Российской Федерации до 2025 года в рамках заявленной задачи «... укрепления репродуктивного здоровья населения, здоровья детей и подростков» [15] необходимы внедрение в клиническую практику инновационных технологий в области пренатальной диагностики, разработка социальных программ, ориентированных

на просвещение населения в вопросах репродуктивного и самоохранительного поведения, а также, что наиболее важно, государственная поддержка включения новых методов обследования (в том числе НИПТ) в алгоритм существующего скрининга для повышения эффективности программ пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития плода и увеличения числа рождений потенциально здоровых детей.

Совершенно очевидно, что затраты государства на лечение и социальную поддержку семей с детьми-инвалидами или содержание брошенных больных детей в интернатах гораздо выше, чем затраты на раннюю диагностику хромосомных аномалий. Определение внеклеточной ДНК плода в сыворотке крови матери — без сомнения, перспективное направление совершенствования скрининговых программ пренатальной диагностики, которая занимает первое место в развитии семейно-ориентированных перинатальных технологий, снижающих риск неблагоприятного исхода беременности и родов, и высокотехнологичной медицинской помощи беременным женщинам [15].

**ЛИТЕРАТУРА**

1. Департамент здравоохранения Томской области. <https://zdrav.tomsk.ru/> (дата обращения — 29.09.2017). [Departament zdravoohraneniya Tomskoi oblasti. <https://zdrav.tomsk.ru/> (data obrashcheniya — 29.09.2017). (in Russian)]
2. Khoshnood B., Loane M., de Walle H., Arriola L., Addor M. C., Barisic I. et al. Long term trends in prevalence of neural tube defects in Europe: population based study. *BMJ*. 2015; 351: h5949.
3. Заболеваемость детей в возрасте от 0 до 14 лет по основным классам болезней в 2000–2014 годах. *Росстат*, 2015. [http://www.gks.ru/wps/wcm/connect/rosstat\\_main/rosstat/ru/statistics/population/healthcare/](http://www.gks.ru/wps/wcm/connect/rosstat_main/rosstat/ru/statistics/population/healthcare/) (дата обращения — 16.08.2017). [Zabolevaemost' detei v vozraste ot 0 do 14 let po osnovnym klassam boleznei v 2000–2014 godakh. Rosstat, 2015. [http://www.gks.ru/wps/wcm/connect/rosstat\\_main/rosstat/ru/statistics/population/healthcare/](http://www.gks.ru/wps/wcm/connect/rosstat_main/rosstat/ru/statistics/population/healthcare/) (data obrashcheniya — 16.08.2017). (in Russian)]
4. Смирнова А. Ю., Хамошина М. Б., Заякина Л. Б. Пренатальная диагностика и факторы риска рождения ребенка с врожденными аномалиями в Приморском крае. *Вестн. РУДН*. 2009; 5: 54–63. [Smirnova A. Yu., Khamoshina M. B., Zayakina L. B. Prenatal'naya diagnostika i faktory riska rozhdeniya rebenka s vrozhdennymi anomaliami v Primorskom krae. *Vestn. RUDN*. 2009; 5: 54–63. (in Russian)]
5. Жученко Л. А., Андреева Е. Н., Воскобоева Е. Ю. Реализация мероприятий Национального проекта «Пренатальная (дородовая) диагностика нарушений развития ребенка» в Московской области. *Рос. вестн. акушера-гинеколога*. 2013; 4: 6–12. [Zhuchenko L. A., Andreeva E. N., Voskoboeva E. Yu. Realizatsiya meropriyatii Natsional'nogo proekta "Prenatal'naya (dorodovaya) diagnostika narushenii razvitiya rebenka" v Moskovskoi oblasti. *Ros. vestn. akushera-ginekologa*. 2013; 4: 6–12. (in Russian)]
6. Nicolaidis K. H. Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks. *Prenat. Diagn.* 2011; 31(1): 7–15.
7. Wright D., Syngelaki A., Bradbury I., Akolekar R., Nicolaidis K. H. First-trimester screening for trisomies 21, 18 and 13 by ultrasound and biochemical testing. *Fetal. Diagn. Ther.* 2014; 35(2): 118–26.
8. Gil M. M., Quezada M. S., Revello R., Akolekar R., Nicolaidis K. H. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 2015; 45(3): 249–66.
9. Gil M. M., Akolekar R., Quezada M. S., Bregant B., Nicolaidis K. H. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for aneuploidies: meta-analysis. *Fetal. Diagn. Ther.* 2014; 35(3): 156–73.

10. Gil M. M., Revello R., Poon L. C., Akolekar R., Nicolaidis, K. H. Clinical implementation of routine screening for fetal trisomies in the UK NHS: cell-free DNA test contingent on results from first-trimester combined test. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 2016; 47(1): 45–52.
11. Неинвазивный пренатальный ДНК-скрининг анеуплоидий плода по крови матери методом высокопроизводительного секвенирования. *Клинические рекомендации. Акушерство и гинекология*. 2016; 6: 2–18. [Neinvazivnyi prenatal'nyi DNK-skrining aneuploidii ploda po krvi materi metodom vysokoproizvoditel'nogo sekvenirovaniya. *Klinicheskie rekomendatsii. Akusherstvo i ginekologiya*. 2016; 6: 2–18. (in Russian)]
12. Кащеева Т. К., Лязина Л. В., Вохмянина Н. В., Кузнецова Т. В., Романенко О. П., Баранов В. С. Анализ случаев рождения детей с болезнью Дауна в Санкт-Петербурге в 1997–2006 годах. *Журн. акушерства и женских болезней*. 2007; 56 (1): 11–5. [Kashcheeva T. K., Lyazina L. V., Vokhmyanina N. V., Kuznetsova T. V., Romanenko O. P., Baranov V. S. Analiz sluchaev rozhdeniya detei s bolezn'yu Dauna v Sankt-Peterburge v 1997–2006 godakh. *Zhurn. akusherstva i zhenskikh boleznei*. 2007; 56 (1): 11–5. (in Russian)]
13. Кораблин Ю. А. Личность как субъект социальной безопасности общества. *Казначеевские чтения. Сборник докладов членов Западно-Сибирского отделения Международной славянской академии наук, образования, искусств и культуры*. 2009; 1: 137–41. [Korablin Yu. A. Lichnost' kak sub'ekt sotsial'noi bezopasnosti obshchestva. *Kaznacheevskie chteniya. Sbornik dokladov chlenov Zapadno-Sibirskogo otdeleniya Mezhdunarodnoi slavyanskoj akademii nauk, obrazovaniya, iskusstv i kul'tury*. 2009; 1: 137–41. (in Russian)]
14. Письменная Е. Е., Моженкова Е. М. Доступность и качество медицинских услуг в российской системе здравоохранения. *Гуманитарные науки. Вестн. Финансового университета*. 2016; 2: 36–9. [Pis'mennaya E. E., Mozhenkova E. M. Dostupnost' i kachestvo meditsinskikh uslug v rossiiskoi sisteme zdravoohraneniya. *Gumanitarnye nauki. Vestn. Finansovogo universiteta*. 2016; 2: 36–9. (in Russian)]
15. Указ Президента Российской Федерации «Об утверждении Концепции демографической политики Российской Федерации на период до 2025 года» от 9 октября 2007 г. № 1351. <http://base.garant.ru/191961/> (дата обращения — 16.08.2017). [Ukaz Prezidenta Rossiiskoi Federatsii "Ob utverzhdenii kontseptsii demograficheskoi politiki Rossiiskoi Federatsii na period do 2025 goda" ot 9 oktyabrya 2007 g. № 1351. <http://base.garant.ru/191961/> (data obrashcheniya — 16.08.2017). (in Russian)]

Библиографическая ссылка:

Емельяненко Е. С., Исаев А. А., Письменная Е. Е., Левицкая Н. А., Костин И. Н. Инновационные технологии в пренатальной диагностике: мнение врачей и пациентов // *Доктор.Ру*. 2017. № 9 (138). С. 38–43.

Citation format for this article:

Emel'yanenko E. S., Isayev A. A., Pismennaya E. E., Levitskaya N. A., Kostin I. N. Innovative Technologies in Prenatal Diagnosis: Doctor and Patient Opinions. *Doctor.Ru*. 2017; 9(138): 38–43.