

Е.С. БОГОМЯГКОВА, Е.А. ОРЕХ, М.Е. ГЛУХОВА

ПРЕКОНЦЕПЦИОННЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ В ОЦЕНКАХ РОССИЯН

БОГОМЯГКОВА Елена Сергеевна – кандидат социологических наук, старший научный сотрудник Социологического института РАН – филиала ФНИСЦ РАН; доцент (e.bogomyagkova@spbu.ru); ОРЕХ Екатерина Александровна, доцент (e.orekh@spbu.ru). Обе – кафедра теории и истории социологии Санкт-Петербургского государственного университета, Санкт-Петербург, Россия; ГЛУХОВА Мария Евгеньевна – независимый исследователь, Санкт-Петербург, Россия (mglukhova@eu.spb.ru).

Аннотация. Представлены результаты всероссийского онлайн-опроса 2024 г. ($N = 1653$) об отношении россиян к генетическому тестированию на этапе планирования беременности – преконцепционному генетическому скринингу (ПКС). Планирование беременности рассмотрено как социальная практика, трансформирующаяся и вбирающая в себя новые ценностные тренды, одним из которых является потребность в контроле потенциальных рисков здоровью будущих детей. В ходе настоящего исследования впервые в России были собраны эмпирические данные, характеризующие информированность и готовность россиян проходить такой скрининг, а также опыт обращения к этой процедуре и связанные с ней опасения. В результате было выявлено, что в наибольшей степени готовы вовлекаться в ПКС россияне, проходившие любое генетическое тестирование ранее, имеющие хронические заболевания, а также планирующие детей. Кроме того, в авангарде социальных изменений находятся молодые жители нашей страны, а также представители высокообразованных и высокодоходных групп населения. Было обнаружено слабое владение россиянами информацией о генетических болезнях и способах их наследования, что вносит определенные корректизы в интерпретацию полученных данных. Несмотря на то, что установки на контроль рисков здоровью постепенно проникают в практику планирования беременности, рутинизация ПКС в нашей стране остается делом будущего.

Ключевые слова: генетическое тестирование • преконцепционный генетический скрининг • онлайн-опрос • социальные факторы • моногенные заболевания

DOI: 10.31857/S0132162525050113

Введение. Увеличение темпа социальных изменений, растущая нестабильность современной жизни, свойственные, по меткому определению У. Бека, «обществу риска» [Beck, 1992], имеют закономерным следствием желание контролировать происходящее и компенсировать неопределенность. В сфере заботы о здоровье этот тренд находит выражение в смещении внимания с лечения имеющихся заболеваний на выявление потенциальных угроз здоровью и их предотвращение. Быть здоровым означает не только не болеть, но и управлять рисками. Диспансеризация, популярные сегодня «чекапы»¹, приверженность здоровому образу жизни – вот лишь некоторые современные практики, иллюстрирующие эту тенденцию. На системном уровне речь идет о формировании новой модели здравоохранения – 4П-медицине², одной из значимых составляющих которой становится

Статья подготовлена при поддержке благотворительного фонда «Острова», проект № 123081700051-2.

¹ «Чекап» (от англ. «check up» – проверка) – комплексное обследование организма, включающее в себя набор анализов и исследований для диагностики и профилактики заболеваний.

² Медицина 4П – персонализированная, предиктивная, превентивная, партисипативная.

предикция, т.е. оценка индивидуального риска развития болезни в будущем с учетом факторов окружающей среды и особенностей физиологии самого человека.

Представления о необходимости контроля рисков постепенно становятся частью сферы репродукции. Еще сравнительно недавно заблаговременная подготовка пары к беременности не рассматривалась как важный этап репродуктивного поведения. В советское время активно использовалось понятие «планирование семьи», содержание которого сводилось к вопросам регулирования деторождения (в рекомендуемых медициной возрастных границах, с рекомендуемой частотой), в том числе, с помощью средств искусственного прерывания беременности [Борисов и др., 1997]. Таким образом, рождение ребенка если и «планировалось», то, преимущественно, с точки зрения удобства его временного периода для родителей, а фокус внимания системы здравоохранения приходился на уже состоявшуюся беременность.

Начиная с 2000-х гг. в отечественную медицину постепенно проникает идея значимости прегравидарной подготовки³. Если поначалу прегравидарная подготовка считалась необходимой лишь в случае репродуктивных проблем [Ткаченко, Свиридова, 2003], то сегодня утверждается ее значимость для женщин и пар независимо от состояния здоровья. В качестве советов стали выступать предваряющие сам процесс вынашивания ребенка отказ от вредных привычек, употребление витаминов, посещение стоматолога и других специалистов, иные способы поддержания и укрепления здоровья [Радзинский и др., 2016]. Даже беглый мониторинг сайтов репродуктивных клиник свидетельствует о востребованности услуг по подготовке к беременности.

Сегодня понимание «планирования» беременности вновь расширяется и включает обращение к потенциалу генетики для получения прогноза в отношении возможностей зачатия, а также здоровья будущих детей. Отметим, что репродуктивная медицина и родовспоможение являются сферами, где использование генетических технологий давно стало рутинной практикой – например, определенным предиктивным эффектом обладает выполняемый в ходе беременности пренатальный скрининг, дающий информацию о рисках наличия патологии у ребенка. Однако сегодня возможности генетики позволяют оценивать не только состояние здоровья зачатых или уже родившихся детей, но и вероятность возникновения заболеваний у потомства клинически здоровых родителей.

Несмотря на то, что ценность генетической информации для прогноза здоровья не-редко проблематизируется, а большинство болезней являются мультифакторными, существует класс тяжелых наследственных заболеваний, для которых механизм их передачи от родителей будущим детям открыт и хорошо изучен. Речь идет о моногенных рецессивных заболеваниях, таких как муковисцидоз, фенилкетонурия, галактоземия и др. По имеющимся статистическим данным [Gao et al., 2015; Fridman et al., 2021], каждый современный человек, будучи здоровым, является носителем нескольких десятков генетических мутаций, относящихся к такого рода заболеваниям, которые могут передаваться из поколения в поколение и при этом не вызывать клинических проявлений у их носителя. Однако ребенок, родившийся у пары, где у обоих родителей присутствуют мутации в одном и том же гене, с вероятностью 25% будет болен [Ревазян и др., 2020]. Хотя в целом распространенность подобных недугов в популяции не высока (менее 1 случая на 10000–15000 рождений), частота некоторых не может не настораживать – например, муковисцидоза (1:2000–1:3000), фенилкетонурии (1:7000), спинально-мышечной атрофии (1:5184) [Gao et al., 2015; Fridman et al., 2021]. Такие пациенты нуждаются в пожизненной терапии, лечение требует значительных финансовых вложений, а само заболевание вызывает спектр сложных физиологических, а также этических, психологических и социальных

³ Прегравидарная подготовка – комплекс профилактических мероприятий, направленных на снижение рисков рождения ребенка с врожденными заболеваниями, а также на минимизацию числа возможных осложнений у беременной женщины.

проблем, может существенно снижать продолжительность жизни, а вместе с ней и качество жизни как самого больного, так и его ближайшего окружения.

Выявлять скрытое носительство генетических мутаций у будущих родителей на этапе планирования беременности с целью оценки вероятности рождения ребенка с особенностями здоровья позволяет определенный вид генетического тестирования – преконцепционный генетический скрининг [Баранов, Кузнецова, 2015]. Полученная в результате тестирования информация дает возможность будущим родителям совершать информированный выбор способов зачатия (например, обращаться к вспомогательным репродуктивным технологиям, использовать донорский материал) или подготовиться к рождению ребенка с любым состоянием здоровья. В то же время такая ДНК-диагностика подвергается обоснованной критике, поскольку превращает беременность в «беременность с повышенным риском», что может восприниматься как груз дополнительной ответственности и налагает чувство вины на будущих родителей.

Несмотря на стремление популяризировать идеи преконцепционного скрининга в нашей стране⁴, на сегодняшний день он не включен в программу ОМС и предоставляет-ся преимущественно на платной основе по инициативе будущих родителей. В последнее время в крупных городах на базе специализированных медицинских учреждений изредка реализуются локальные проекты, предоставляющие такие услуги бесплатно. Однако реальная заинтересованность потенциальных родителей в новых способах управления генетическими рисками остается неизученной.

Рассматриваемая тема является исключительно сенситивной и поднимает спектр проблем, требующих этико-философского и медицинского осмысления, которое сегодня широко представлено в отечественном академическом дискурсе [Глотов и др., 2023; Борисова, Нестеров, 2023; Таланрова и др., 2024; Биоэтика и генетика..., 2024]. В то время как попытки социологического исследования осведомленности россиян о генетических технологиях в целом и намерениях их использовать периодически встречаются [Makeeva et al., 2009; Седова, Навроцкий, 2015; Киричук и др., 2019; Богомягкова, 2022; Шекунова, 2023], остро чувствуется недостаток данных, проливающих свет на состояние общественного мнения относительно востребованности среди населения генетического тестирования в сфере репродукции. В настоящей статье представлены результаты эмпирического социологического исследования отношения жителей России к преконцепционному скринингу, а также опыта обращения к такого рода диагностике.

Теоретико-методологические основания и методика исследования. ПКС рассматривается как одна из практик планирования беременности, находящаяся в процессе институционализации. Теоретической рамкой исследования стала теория П. Бергера и Т. Лукмана [1966], в которой институционализация описывается как разворачивающийся во времени процесс, двумя сторонами которого являются формальные и неформальные нормы и соответствующие им практики. В идеале нормы и практики тесно взаимосвязаны, однако в периоды изменения института они могут функционировать асинхронно: само по себе наличие норм и установление правил взаимодействия не гарантирует существование практик, поскольку необходимо, чтобы люди были готовы, могли, умели выполнять их. Точно так же без определенных институциональных возможностей даже имеющиеся у людей установки и готовность действовать останутся нереализованными. В данной работе планирование беременности рассматривается как социальная практика, постепенно изменяющаяся, вбирающая новые ценностные тренды. Преконцепционный генетический скрининг возникает в ответ на запрос на расширение возможностей контроля потенциальных угроз здоровью. Анализ перспектив его институционализации в России должен включать в себя несколько моментов, в том числе определение имеющегося

⁴ Перечень поручений Президента РФ по итогам заседания Государственного Совета по вопросам социальной поддержки семей. Пр-119ГС, п. 46 от 20 декабря 2024 г. URL: <http://www.kremlin.ru/acts/assignments/orders/76156> (дата обращения: 29.04.2025).

нормативного каркаса социальных взаимодействий, а также материальной инфраструктуры, необходимых для функционирования института. Кроме того, понимая, что институты конструируются в ходе совместного взаимодействия людей в разговорах, соглашениях, действиях, важно изучить, какие представления, связанные с планированием беременности, распространены сегодня, понять ожидания и отношение людей к этой процедуре.

Для выявления отношения россиян к генетическому тестированию, проводимому на этапе планирования беременности, в феврале 2024 г. был проведен репрезентативный онлайн-опрос жителей России в возрасте 18–50 лет⁵. Поскольку ПКС касается, прежде всего, репродуктивного поведения, было важно зафиксировать мнение той части общества, для которой эта тема остается актуальной. Структура размещения опроса представлена в табл. 1.

Структура размещения онлайн-опроса, по доле полученных ответов, в %

Источники	Доля ответов
Социальные сети (ВКонтакте, Одноклассники, Mail.Ru)	31
Таргетированная реклама (Google AdWords, Яндекс.Директ)	8
Контекстная реклама (мобильный таргетинг, таргетинг социальных сетей)	10
Комплексное размещение (готовые сегменты аудитории через поставщиков)	25
Тематические форумы, за исключением специализированных	9
Игровой трафик	5
Иной трафик (включая побочный/остаточный трафик)	12

Во избежание смещения выборки из размещения были исключены специализированные интернет-площадки, посвященные обсуждению вопросов из области генетики. Репрезентативность выборки обеспечивалась квотированием по полу, возрасту, федеральному округу. Анкета включала 40 вопросов.

В исследовании приняли участие 1653 человека, среди них 49,4% мужчин и 50,6% женщин. Средний возраст опрошенных составил 35,6 лет (медиана 36 лет). 71,8% респондентов отметили, что у них есть дети, 43,9% опрошенных указали, что имеют хронические заболевания. В выборке представлены жители всех федеральных округов РФ; в числе опрошенных 90,9% проживают в городах и 9,1% – в селах. Значительная часть выборки включает высокообразованных россиян (56%), декларирующих уровень дохода выше среднего (58%), проживающих в городах свыше 1 млн чел. (52,5%). Полученные данные были обработаны с помощью программы SPSS Statistics (Ver. 23). Анализ заключался в применении критерия χ^2 Пирсона и расчете коэффициента сопряженности (Пирсона), а также в построении таблиц сопряженности.

Основная цель исследования состояла в определении наиболее значимых факторов, влияющих на (не)готовность россиян проходить ПКС. Нам важно было описать имеющийся опыт генетического тестирования, в том числе на этапе планирования беременности, а также связанные с этой процедурой наиболее распространенные страхи и опасения. Значительный интерес представляла осведомленность жителей России о моногенных генетических заболеваниях.

Опыт генетического тестирования и информированность о преконцепционном скрининге. Согласно данным онлайн-опроса, только 13% респондентов когда-либо проходили генетическое тестирование (любое). Принимая во внимание результаты иных исследований [Богомягкова, 2022; Шекунова, 2024], а также тот факт, что в нашу выборку попали только представители репродуктивного возраста, мы можем предполагать, что в индустрию ДНК-диагностики сегодня вовлекается примерно каждый 10-й россиянин.

⁵ Онлайн-опрос был проведен при помощи Агентства социальной информации.

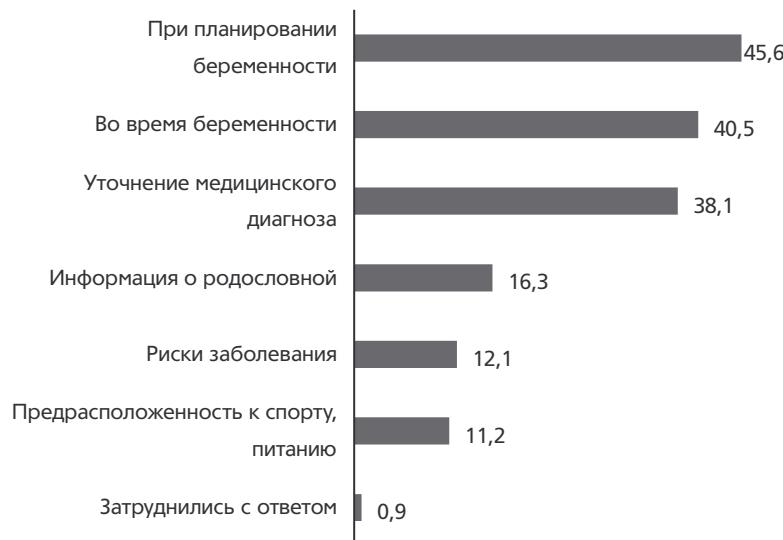


Рис. 1. Цели прохождения генетического тестирования, в % от имеющих опыт генетического тестирования, N = 215

Вопросы репродукции являются наиболее популярной причиной обращения к генетическому тестированию в нашей стране (рис. 1). Среди респондентов, имеющих такой опыт, 45,6% делали это с предиктивными целями – при планировании беременности. Из них 51,9% – по рекомендации врача, 38,3% – по собственной инициативе и еще 7,8% – по советам родственников, друзей, знакомых.

Теперь обратимся к преконцепционному скринингу. О возможностях предсказывать вероятность возникновения наследственных заболеваний у будущих детей, обращаясь к генетическому тестированию на этапе планирования беременности, слышали 68,2% респондентов, еще 5,9% проходили такое тестирование ранее (табл. 2). При этом среди молодежи 18–24 лет прибегавших к такого рода диагностике уже 10%. Наиболее информированы о ПКС респонденты 35–44 лет. Осведомленность о ПКС растет с увеличением уровня образования (0,279⁶) и с ростом уровня дохода опрошенных (0,269). Чуть более информированы респонденты, имеющие хронические заболевания, по сравнению с теми, кто их не имеет (0,160). Доля не осведомленных о ПКС значимо выше среди тех, кто никогда не проходил генетическое тестирование (0,235). Чуть менее информированы участники исследования, не имеющие детей, – 61,2% в сравнении с теми, у кого дети есть – 71%.

Важно отметить, что группа респондентов, проходивших генетическое тестирование (13%), не включает полностью респондентов, имеющих опыт ПКС (5,9%). Это дает основания предполагать, что, отвечая на вопросы анкеты, опрошенные не всегда ясно понимали, о чём именно идет речь.

Готовность обращаться к преконцепционному скринингу. Большинство опрошенных (77,7%, сумма ответов «да» и «скорее да») указали, что были бы готовы пройти ПКС; 9% (сумма ответов «скорее нет» и «нет») отметили, что не готовы (табл. 3). Чем больше россияне сомневаются в результатах, получаемых в ходе генетического тестирования, тем меньше они готовы обращаться к ПКС (0,405). В целом

⁶ Здесь и далее, если не указано иное, коэффициент сопряженности (Пирсона), $p < 0,01$.

Таблица 2

Информированность о возможностях генетического тестирования на этапе планирования беременности, в % от всех опрошенных, N = 1653

Сегодня, обращаясь к генетическому тестированию на этапе планирования беременности, можно предсказывать вероятность возникновения наследственных заболеваний у будущих детей. Слышали ли вы о таких возможностях?	Да, слышал(а)	Да, проходил(а) такое тестирование	Нет, не слышал(а)
Всего	68,2	5,9	23,1
Пол			
Мужчина	66,4	5,1	25,2
Женщина	70	6,6	21
Возраст			
18–24	59,0	10,0	27,9
25–34	66,6	5,3	24,9
35–44	72,6	5,9	20,1
45–50	69,6	3,4	22,6
Населенный пункт			
Город	68,7	5,8	22,6
Село	63,8	6,1	28,2
Образование			
Основное общее (5–9 классы) или ниже	37,5	0	62,5
Среднее общее (10–11 классы)	66,7	6	23,9
Среднее профессиональное	61,6	5,9	30,2
Незаконченное / неполное высшее	64,4	9,8	24,2
Высшее – бакалавриат	73,4	5,1	19,7
Высшее – специалитет, магистратура	73,3	5,9	18,2
Высшее – подготовка кадров высшей квалификации	83,3	0	16,7
Уровень дохода			
Не хватает на продукты питания и одежду	40	6,7	46,7
Хватает на продукты питания, но покупка одежды вызывает затруднения	62,5	10	25
Хватает на продукты питания и одежду, но не на мелкую технику	59,4	8,3	30,6
Хватает на мелкую технику, но крупные покупки требуют накоплений	68,1	5,4	23,8
Хватает на крупные покупки, но не на недвижимость или автомобиль	70,9	5,3	21,7
Хватает на покупку недвижимости или автомобиля	77	6,2	15,5
У Вас есть хронические заболевания?			
Да	75,7	6,3	15,7
Нет	62,3	5,6	29
Есть ли у Вас дети?			
Да	71	6,6	20
Нет	61,2	4,1	31,1
Вы когда-нибудь проходили генетическое тестирование?			
Да	74,4	16,3	7,9
Нет	67,4	4,1	25,9

среди респондентов половина полагает, что таким результатам можно доверять «50% на 50%» и еще 37,3% думают, что на 100%. Сомнение в достоверности получаемой информации стало наиболее популярной причиной отказа от ПКС (39,3%). Примерно в четверти случаев выбирались варианты «я не знаю, кто и как будет использовать информацию о моем ДНК, кроме меня» (27,1%) и «тестирование не нужно – ребенок с любым состоянием здоровья достоин жизни» (25,7%). Указали, что генетическое тестирование очень дорого стоит, 22,1% респондентов; не знают, где и как проходит тестирование, 20,7% опрошенных; не думают, что ДНК-диагностика выявляет значительные риски, 16,4%. Не хотят знать о состоянии своего ДНК 9,3% респондентов (рис. 2). В вариантах ответа «другое» встречались «не планирую больше детей», «не хочу тратить деньги/тратя денег», «незачем».

Различия в готовности проходить ПКС между мужчинами и женщинами незначительны (0,159). В возрастной группе 18–24 года 42,5% однозначно готовы проходить ПКС, что статистически значимо выше среднего показателя по выборке (33,2%). Намерения прибегать к ПКС чаще демонстрируют респонденты, имеющие более высокий уровень образования (0,284) и более высокий уровень дохода (0,297); опрошенные, имеющие опыт генетического тестирования (0,189) и отметившие у себя наличие хронических заболеваний (0,196). Подчеркнем, что ключевым фактором в этом случае выступает наличие у респондента репродуктивных планов (0,448) (табл. 3).

Достаточно ожидаемо, что более информированные респонденты в большей степени готовы обращаться к ПКС (0,349). Неожиданным стало отсутствие значимых различий между группами с разной степенью погружения в проблему: и те, у кого среди близкого



Рис. 2. Распределение ответов на вопрос: «Почему вы были бы не готовы пройти генетическое тестирование на этапе планирования беременности?», в % от респондентов, не готовых проходить ПКС, N = 140

Таблица 3

Распределение ответов на вопрос: «Вы были бы готовы пройти генетическое тестирование на этапе планирования беременности?», в % от респондентов, не имеющих опыта ПКС, N = 1556

Вы были бы готовы пройти генетическое тестирование на этапе планирования беременности?	Однозначно да	Скорее да	Скорее нет	Однозначно нет	Я не планирую детей
Всего	33,2	44,5	6,2	2,8	5,4
Пол					
Мужчина	26,4	49,4	6,3	3,4	4,8
Женщина	40	39,8	6	2,3	6
Возраст					
18–24	42,5	29,6	6,6	4,9	6,6
25–34	31,9	49,2	6,7	1,6	3,8
35–44	34,1	45,4	5,9	1,7	4
45–50	26,6	47,1	5,5	5,2	9,4
Населенный пункт					
Город	32,9	45,1	5,8	2,7	5,3
Село	35,9	39,2	9,2	3,9	5,9
Образование					
Основное общее (5–9 классы) или ниже	25	25	0	0	25
Среднее общее (10–11 классы)	36,4	32,7	10	2,7	8,2
Среднее профессиональное	31,2	46	6	2,9	6
Незаконченное / неполное высшее	28,6	50,4	7,6	3,4	6,7
Высшее – бакалавриат	36,4	45,8	4,5	2,6	3,4
Высшее – специалитет, магистратура	34,6	46,1	5,3	2,5	5,3
Высшее – подготовка кадров высшей квалификации	0	50	16,7	0	33
Уровень дохода					
Не хватает на продукты питания и одежду	28,6	7,1	21,4	7,1	21,4
Хватает на продукты питания, но покупка одежды вызывает затруднения	30,6	38,9	5,6	5,6	11,1
Хватает на продукты питания и одежду, но не на мелкую технику	26,7	53,3	5,5	1,2	4,8
Хватает на мелкую технику, но крупные покупки требуют накоплений	33,2	41,7	6,5	3,6	7,3
Хватает на крупные покупки, но не на недвижимость или автомобиль	33,3	47,9	5,3	2,2	4,6
Хватает на покупку недвижимости или автомобиля	45,7	38,4	6,6	1,3	3,3
У Вас есть хронические заболевания					
Да	40,8	42,1	4,7	1,6	4,9
Нет	29,9	44,2	7,8	4,2	5,8
Планируете ли Вы (еще) детей?					
Однозначно да	47,7	39,5	5,6	2,1	0
Возможно, да	28,1	56,1	6,7	2,4	0,6
Скорее нет	27	46,1	8,3	2,1	7,9
Однозначно нет	31,1	28,9	4	6,7	25
Вы когда-нибудь проходили генетическое тестирование?					
Да	53,9	37,2	3,3	0,6	2,8
Нет	31	44,8	6,8	3,2	5,9

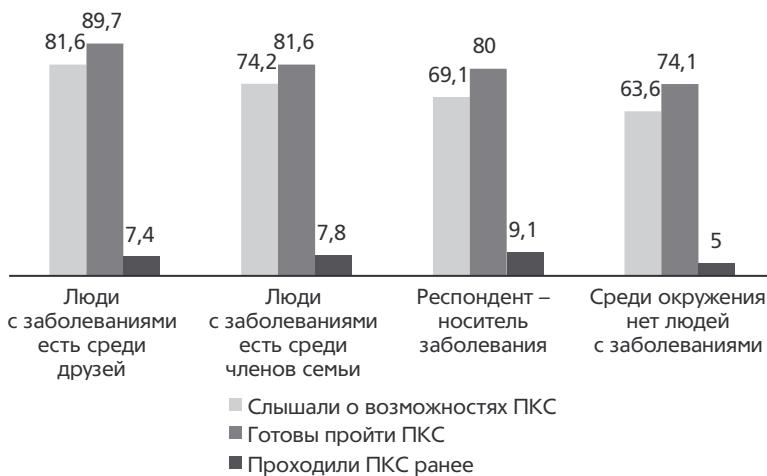


Рис. 3. Связь информированности о ПКС и опыта тестирования с близостью к проблеме, в % от всех опрошенных, N = 1653

окружения есть люди с генетическими заболеваниями, и те, у кого таких людей нет, декларируют высокую готовность проходить такое тестирование (рис. 3).

Несмотря на высокий показатель заявляемой готовности проходить ПКС, 66,9% респондентов готовы это делать, если процедура будет входить в программу ОМС, 31,2% – если в программу ДМС; 43,9% опрошенных отметили, что были бы готовы оплатить эту процедуру самостоятельно. При необходимости самостоятельной оплаты 64,7% готовы заплатить за такой анализ не более 20 тыс. руб. Отметим, что ПКС в нашей стране сегодня предоставляется на коммерческой основе, а его стоимость превышает указанное значение. При этом, чем больший уровень дохода декларируют опрошенные, тем выше цена, которую они готовы платить (0,332) – например, среди респондентов самой верхней доходной страты 27,6% готовы заплатить от 21 до 50 тыс. руб. в сравнении с 17,6% в целом по выборке.

Информированность о генетических заболеваниях и способах их наследования. Данные, полученные относительно готовности россиян обращаться к ПКС, необходимо анализировать в контексте сведений, характеризующих их представления о генетических заболеваниях и способах их наследования. Так, среди опрошенных 69,9% считают, что генетические заболевания могут передаваться от родителей к детям, и 59,7% полагают, что такая передача возможна через поколение. 33,7% респондентов отметили, что они могут передаваться от любых членов расширенной семьи (кровных родственников), и 29,8% думают, что они могут возникнуть у человека впервые. Все способы передачи (то есть верный ответ с точки зрения современной генетики) указали лишь 9,8% опрошенных. Это свидетельствует о том, что наличие заболеваний у родственников второй и иных степеней родства не всегда осознается респондентами в качестве значимого риска для их здоровья и здоровья детей.

Вопрос о том, какие наследственные заболевания знают россияне, был открытым, поэтому респонденты могли называть любые варианты. В некоторых случаях было указано несколько названий – тогда каждое учитывалось отдельно. Обработка данных производилась вручную, что позволило принимать во внимание нюансы написания формулировок. Например, варианты «рак» и «онкология» помещались в одну категорию. Всего было выделено 100 категорий. На рис. 4 представлены только ключевые результаты.

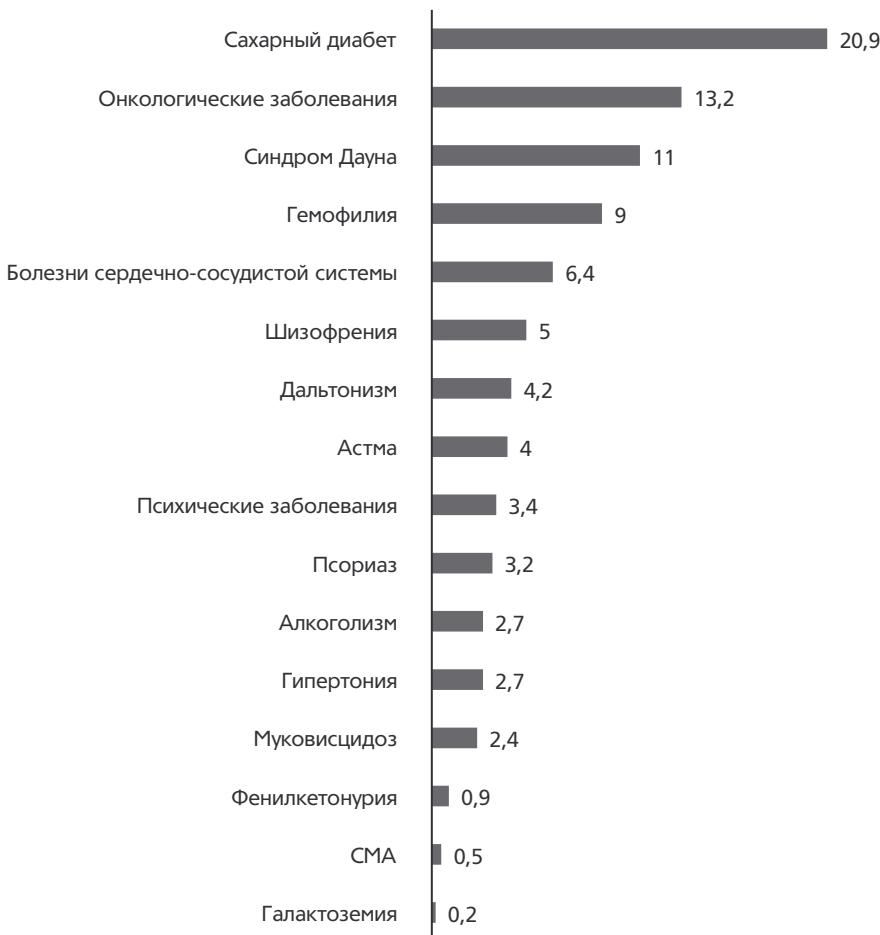


Рис. 4. Распределение ответов на вопрос: «Какие наследственные заболевания вы знаете?», в % от все опрошенных, $N = 1653$

Лидирующие позиции по частоте упоминаний занимают сахарный диабет (20,9%) и онкологические заболевания (13,3%), т.е. заболевания, которые являются мультифакторными; наследственность хоть и может играть роль в их возникновении, но является далеко не единственной детерминантой. Напротив, болезни, имеющие исключительно генетические причины, в отношении которых ПКС наиболее эффективен, недостаточно известны россиянам. Муковисцидоз был назван только 2,4% респондентов, фенилкетонурия – 0,9%, СМА – 0,5%, галактоземия – 0,2%.

Факторы готовности обращения к преконцепционному скринингу. В ходе исследования было выявлено, что, несмотря на заявленные респондентами осведомленность и готовность прибегать к ПКС, сегодня россияне редко обращаются к такого рода диагностике (5,9%). Демонстрируемый россиянами уровень готовности проходить ПКС (77,7%) схож с таковым в Австралии, где 67,5% опрошенных были бы готовы пройти ПКС и 10,1% отказались [Ong et al., 2018]. В нашей стране большая готовность проходить ПКС связана с высоким уровнем образования и дохода респондентов, что также созвучно результатам австралийских ученых [ibid.]. Кроме того, более серьезные намерения

обращаться к ПКС демонстрируют опрошенные, планирующие детей, что согласуется с результатами исследования в Германии [Nijmeijer et al., 2019], в то время как в Австралии [Ong et al., 2018] такой корреляции обнаружено не было. Отметим и то, что жители России декларируют более высокий уровень информированности о такого рода диагностике (68,2%) по сравнению с населением Китая, где 96,5% опрошенных плохо осведомлены о ПКС [Zhang et al., 2021].

Одним из факторов готовности обращаться к ПКС является необходимость оплаты процедуры; 64,7% респондентов готовы заплатить за нее до 20 тыс. руб. Вопрос стоимости ПКС актуален и для жителей Австралии, где 75,1% готовы прибегнуть к ПКС, если его цена не превышает 200 долл. [Ong et al., 2018], а также жителей Китая, где 53,6% готовы платить меньше 145 долл. [Zhang et al., 2021]. В нашей стране готовность платить более высокую цену связана с ростом уровня дохода, что характерно и для Китая, где более высокообразованные респонденты и представители высокодоходных групп готовы платить за ПКС больше 145 долл. [ibid.].

Некоторые обнаруженные тенденции в установках к ПКС свойственны и жителям других стран. Однако помимо социально-экономических факторов были выявлены и иные особенности отношения к ПКС. Так, молодые респонденты несколько чаще обращались к такому скринингу и в большей степени готовы делать это в будущем. Вероятно, новые правила планирования беременности и отношения к здоровью будущих детей имеют шанс быстрее войти в привычку у более молодых людей. Кроме того, обнаруженные различия могут быть обусловлены актуальными репродуктивными планами представителей данной возрастной группы, наличие которых само по себе также повышает готовность прибегать к ПКС.

Большую готовность демонстрируют и опрошенные, уже имеющие опыт генетического тестирования, что подчеркивает важность знакомства с этой технологической инновацией. Респонденты, имеющие хронические заболевания, чаще выражают намерения прибегать к ПКС, что может быть обусловлено их более внимательным подходом к вопросам деторождения с учетом имеющихся проблем со здоровьем и желанием избегать потенциальных угроз. Стремясь повлиять на здоровье своих (будущих) детей, они могут легче осваивать современные методы лечения и профилактики заболеваний. Вероятно, именно эти группы станут авангардом изменения практик планирования беременности в России, в том числе в вопросах предикции и управления рисками здоровью.

Заключение. Несмотря на то, что установки на контроль рисков здоровью постепенно становятся частью практик планирования беременности, обращение к преконцепционному генетическому скринингу в нашей стране пока не рутинизировалось и является, скорее всего, вопросом будущих лет.

В ходе настоящего исследования были выделены группы, наиболее информированные о ПКС и готовые прибегать к нему в дальнейшем. Тот факт, что среди них оказались представители высокообразованных и высокодоходных групп населения, заставляет поставить вопрос о доступности этой процедуры. Поскольку в настоящее время ПКС предоставляется в России преимущественно на коммерческой основе и наиболее представлен в крупных городах, актуализируются проблемы социально-экономического и регионального неравенства. А потому в дальнейших исследованиях необходимо принимать в расчет и наличие необходимой инфраструктуры, и состояние нормативно-правовой базы, являющихся значимыми элементами процесса институционализации. Кроме того, для успешного внедрения ПКС в широкую медицинскую и общественную практику требуется не только повышение информированности населения о процедуре и обеспечение ее доступности, но и формирование генетической грамотности населения.

Согласно полученным результатам, не готовы проходить генетическое тестирование на этапе планирования беременности меньшинство опрошенных (9%), что, на первый взгляд, дает основания позитивно оценивать перспективы его внедрения в нашей стране. Однако ответы на ряд дополнительных вопросов в некотором смысле обнуляют такой оптимизм. Во-первых, в ходе исследования было выявлено, что россияне недостаточно

осведомлены о моногенных генетических заболеваниях, т.е. заболеваниях, в отношении которых ПКС дает точный прогноз риска передачи от родителей к детям. Чаще всего опрошенные приписывают наследственную детерминацию таким мультифакторным болезням, как онкология и сахарный диабет. Между тем как раз в этом случае предсказательная сила генетического тестирования невелика, а полученная информация носит вероятностный характер. Во-вторых, опрошенные недостаточно осведомлены о способах наследования генетических заболеваний, а наличие людей с такими недугами среди близкого окружения респондента существенным образом не связано с информированностью и готовностью проходить ПКС. Данный факт свидетельствует об ограничениях в понимании ими источников потенциального риска для собственного здоровья и здоровья детей, а также о том, что, отвечая на вопросы о ПКС, россияне могли понимать под процедурой все, что угодно, и иметь в виду самые разные заболевания. Это приводит к тому, что в условиях информационной неопределенности необходимость оплаты ПКС, а также цена услуги выступают значимыми факторами обращения к ней.

Настоящее исследование имеет ряд ограничений. Во-первых, поскольку изучаемая проблематика является сенситивной, ответы респондентов могли включать элемент социальной желательности, хотя мы и надеемся, что онлайн-опрос ввиду анонимности процедуры позволил получить более достоверную информацию по такой непростой теме. Во-вторых, в отношении ряда факторов значимые статистические различия выявлены не были, что требует дальнейшего экспериментирования с формулировками вопросов и выбора иных дифференцирующих критериев. Тем не менее впервые в России были собраны эмпирические социологические данные, характеризующие готовность россиян выявлять генетические риски на этапе планирования беременности.

Поднятая здесь тема требует не только этико-философского и медицинского рассмотрения, но и дальнейшего социологического анализа.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Новые возможности генетической пренатальной диагностики // Журнал акушерства и женских болезней. 2015. Т. 64. № 2. С. 4–12.
- Биоэтика и генетика: вызовы XXI века / Отв. ред. Е.Г. Гребенщикова. М.: ИНИОН РАН, 2024.
- Богомягкова Е.С. Генетическое тестирование в практиках заботы о здоровье (по материалам эмпирического исследования) // Медицинская этика. 2022. Т. 10. № 2. С. 38–43.
- Борисов В.А., Синельников А.Б., Архангельский В.Н. АбORTы и планирование семьи в России: правовые и нравственные аспекты // Вопросы статистики. 1997. № 3. С. 75–81.
- Борисова А.О., Нестеров Р.С. Социокультурные аспекты преконцепционного генетического тестирования // Медицинская этика. 2023. Т. 11. № 3. С. 14–21.
- Глотов А.С., Насыкова Ю.А. и др. Перспективы преконцепционного генетического скрининга на этапе планирования беременности // Журнал акушерства и женских болезней. 2023. Т. 72. № 6. С. 173–192.
- Киричук Я.В., Царьков С.С. и др. Определение отношения российских студентов к проведению генетического тестирования и фармакогенетического анализа // РМЖ. 2019. Т. 27. № 1–2. С. 37–40.
- Радзинский В.Е., Пустотина О.А. и др. Прегравидарная подготовка: клинический протокол. М.: Ред-я журн. Status Praesens, 2016.
- Ревазян К.З. и др. Генетический скрининг на гетерозиготное носительство мутаций, вызывающих развитие моногенных рецессивных заболеваний // Профилактическая медицина. 2020. Т. 23. № 6–2. С. 111–117.
- Седова Н.Н., Навроцкий Б.А. Отношение жителей крупного промышленного города к персонализированной медицине // Социология города. 2015. № 3. С. 39–46.
- Талантова О.Е., Постникова Т.Б. и др. Современный взгляд на преконцепционный скрининг // Журнал акушерства и женских болезней. 2024. Т. 73. № 1. С. 149–156.
- Ткаченко Л.В., Свиридова Н.И. Комплексная прегравидарная подготовка женщин с привычным невынашиванием инфекционно-воспалительной этиологии // Журнал практикующего врача акушера-гинеколога. 2003. № 2. С. 33–35.

- Шекунова Ю.О. Опыт обращения к превентивным биотехнологиям в рамках заботы о себе и близких (по результатам эмпирического исследования) // Известия Саратовского ун-та. Новая серия. Сер.: Социология. Политология. 2023. Т. 23. Вып. 3. С. 294–302.
- Шекунова Ю.О. Процесс генетизации: институциональные проблемы применения современных предиктивных биотехнологий в повседневной жизни большого российского города: дисс. к. соц. н. Н. Новгород: ННГУ им. Н.И. Лобачевского, 2024.
- Beck U. Risk Society: Towards a New Modernity. L.: Sage, 1992.
- Berger P.L., Luckmann T. The Social Construction of Reality: A Treatise in the Sociology of Knowledge. Garden City, NY: Anchor Books. 1966.
- Fridman H., Yntema H.G. et al. The landscape of autosomal-recessive pathogenic variants in European populations reveals phenotype-specific effects // Am J Hum Genet. 2021. Vol. 108(4). P. 608–619.
- Gao Z., Waggoner D. et al. An estimate of the average number of recessive lethal mutations carried by humans // Genetics. 2015. Vol. 199(4). P. 1243–1254.
- Makeeva O.A., Markova V.V., Puzyrev V.P. Public interest and expectations concerning commercial genotyping and genetic risk assessment // Pers. Med. 2009. Vol. 6(3). P. 329–341.
- Nijmeijer S., Conijn T. et al. Attitudes of the general population towards preconception expanded carrier screening for autosomal recessive disorders including inborn errors of metabolism // Mol Genet Metab. 2019. Vol. 126(1). P. 14–22.
- Ong R., Howting D. et al. Measuring the impact of genetic knowledge on intentions and attitudes of the community towards expanded preconception carrier screening // Journal of Medical Genetics. 2018. Vol. 55(11). P. 1–9.
- Zhang F., Shao B. et al. Current attitudes and preconceptions towards expanded carrier screening in the Eastern Chinese reproductive-aged population // Journal of Assisted Reproduction and Genetics. 2021. Vol. 38. P. 697–707.

Статья поступила: 04.03.25. Финальная версия: 10.05.25. Принята к публикации: 10.06.25.

PRECONCEPTION GENETIC SCREENING IN RUSSIANS' ASSESSMENTS

BOGOMIAGKOVA E.S.***, OREKH E.A.**, GLUKHOVA M.E.

*Sociological Institute of FCTAS RAS, Russia; **St. Petersburg State University, Russia

Elena S. BOGOMIAGKOVA, Cand. Sci. (Sociol.), Senior Researcher of Sociological Institute of FCTAS RAS; Assoc. Prof. (e.bogomyagkova@spbu.ru); Ekaterina A. OREKH, Cand. Sci. (Sociol.), Assoc. Prof. (e.orekh@spbu.ru). Both – Department of Theory and History of Sociology, St. Petersburg State University, St. Petersburg, Russia; Maria E. GLUKHOVA, independent researcher, St. Petersburg, Russia (mglukhova@eu.spbu.ru).

Acknowledgements. The publication was prepared within the framework of the Charity Foundation «Ostrova». Project number: 123081700051-2.

Abstract. The article presents the results of an all-Russian online survey ($N = 1,653$), conducted in 2024 and devoted to the investigation of the Russians' attitudes toward predictive genetic testing at the pregnancy-planning stage – preconception carrier screening (PCS). Pregnancy planning is treated as a transforming social institution assimilating new value trends, one of which is the need to control potential risks to the health of future children. In the course of this study, empirical data were collected for the first time in Russia to characterize Russians' awareness of and willingness to undergo such screening, as well as their experience with the procedure and related concerns. As a result, social factors that increase this willingness were identified, including prior experience with any genetic testing, the presence of chronic diseases, and respondents' reproductive plans. Moreover, young Russians, along with members of highly educated and high-income groups, are at the peak of these social changes. It was also found that Russians possess limited knowledge about genetic diseases and their patterns of inheritance, which introduces certain caveats into the interpretation of the data obtained. Although predictive practices are gradually reshaping the institution of pregnancy planning, the routinization of PCS in our country remains a matter for the future.

Keywords: genetic testing, preconception screening, online survey, social factors, monogenic diseases.

REFERENCES

- Baranov V.S., Kuznetsova T.V. (2015) New Possibilities for Genetic Prenatal Diagnostics. *Zhurnal akusherstva i zhenskikh bolezney* [Journal of Obstetrics and Women's Diseases]. Vol. 64(2): 4–12. (In Russ.)
- Beck U. (1992) *Risk Society: Towards a New Modernity*. London: Sage.
- Berger P.L., Luckmann T. (1966) *The Social Construction of Reality: A Treatise in the Sociology of Knowledge*. Garden City, NY: Anchor Books.
- Bioethics and Genetics: Challenges of the 21st Century. (2024) Ed. by Grebenchikova E.G. Moscow: INION RAN. (In Russ.)
- Bogomiagkova E.S. (2022) Genetic Testing in Health Care Practices (Based on Empirical Research). *Meditinskaya etika* [Medical Ethics]. Vol. 10. No. 2: 38–43. (In Russ.)
- Borisov V.A., Sinelnikov A.B., Arkhangelsky V.N. (1997) Abortions and Family Planning in Russia: Legal and Moral Aspects. *Voprosy statistiki* [Questions of Statistics]. No. 3: 75–81. (In Russ.)
- Borisova A.O., Nesterov R.S. (2023) Sociocultural Aspects of Preconception Genetic Testing. *Meditinskaya etika* [Medical Ethics]. Vol. 11. No. 3: 14–21. (In Russ.)
- Fridman H., Yntema H.G. et al. (2021) The landscape of autosomal-recessive pathogenic variants in European populations reveals phenotype-specific effects. *Am J Hum Genet.* Vol. 108(4): 608–619.
- Gao Z., Waggoner D. et. al. (2015) An estimate of the average number of recessive lethal mutations carried by humans. *Genetics.* Vol. 199(4): 1243–1254.
- Glotov A.S., Nasykhova Yu. A. et al. (2023) Prospects of Preconception Genetic Screening at the Pregnancy Planning Stage. *Zhurnal akusherstva i zhenskikh bolezney* [Journal of Obstetrics and Women's Diseases]. Vol. 72. No. 6: 173–192. (In Russ.)
- Kirichuk Ya.V., Tsarkov S.S. et al. (2019) Determining Russian Students' Attitudes Towards Genetic Testing and Pharmacogenetic Analysis. *Russkiy Meditsinskiy Zhurnal* [Russian Medical Journal]. Vol. 27. No. 1–1: 37–40. (In Russ.)
- Makeeva O.A., Markova V.V., Puzyrev V.P. (2009) Public interest and expectations concerning commercial genotyping and genetic risk assessment. *Pers. Med.* Vol. 6(3): 329–341.
- Nijmeijer S., Conijn T. et al. (2019) Attitudes of the general population towards preconception expanded carrier screening for autosomal recessive disorders including inborn errors of metabolism. *Mol Genet Metab.* Vol. 126(1): 14–22.
- Ong R., Howting D. et al. (2018) Measuring the impact of genetic knowledge on intentions and attitudes of the community towards expanded preconception carrier screening. *Journal of Medical Genetics.* Vol. 55(11): 1–9.
- Radzinsky V.E., Pustotina O.A. et al. (2016) *Pregravid Preparation: Clinical Protocol*. Moscow: Red-ya zhurn. Status Praesens. (In Russ.)
- Revazyan K.Z. et al. (2020) Genetic Screening for Heterozygous Carriage of Mutations Causing Monogenic Recessive Diseases. *Profilakticheskaya meditsina* [Preventive Medicine]. Vol. 23(6–2): 111–117. (In Russ.)
- Sedova N.N., Navrotskii B.A. (2015) Attitude of Residents of a Large Industrial City Towards Personalized Medicine. *Sotsiologiya goroda* [Sociology of the City]. No. 3: 39–46. (In Russ.)
- Shekunova Yu.O. (2023) Experience of Applying Preventive Biotechnologies as Part of Caring for Family Members (Based on Empirical Study Results). *Izvestiya Saratovskogo un-ta. Novaya seriya. Ser.: Sotsiologiya. Politologiya* [Herald of Saratov University. Sociology. Politology]. Vol. 23(3): 294–302. (In Russ.)
- Shekunova Yu.O. (2024) *The Process of Geneticization: Institutional Problems of Applying Modern Predictive Biotechnologies in Everyday Life of a Large Russian City*. PhD diss. in Sociol. Nizhny Novgorod: NNGU im. N.I. Lobachevskogo. (In Russ.)
- Talantova O.E., Postnikova T.B. et al. (2024) A Modern Perspective on Preconception Screening. *Zhurnal akusherstva i zhenskikh bolezney* [Journal of Obstetrics and Women's Diseases]. Vol. 73. No. 1: 149–156. (In Russ.)
- Tkachenko L.V., Sviridova N.I. (2003) Comprehensive Pregravid Preparation of Women with Recurrent Miscarriage of Infectious-Inflammatory Etiology. *Zhurnal praktikuyushchego vracha akushera-ginekologa* [Journal of the Practicing Obstetrician-Gynecologist]. No. 2: 33–35. (In Russ.)
- Zhang F., Shao B. et al. (2021) Current attitudes and preconceptions towards expanded carrier screening in the Eastern Chinese reproductive-aged population. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics.* Vol. 38: 697–707.