СЛОЖНОЕ РЕШЕНИЕ

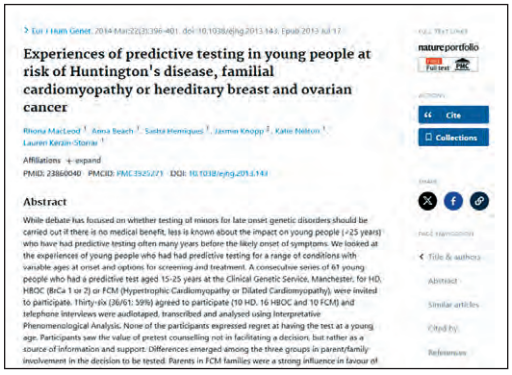




Автор:
Ойбек Эркинович Тургунхужаев,
врач-невролог,
клиника «Семейная»

В последнее время много говорится о генетических тестированиях (в том числе и для будущих родителей), но при этом упускается эмоциональный аспект и бремя, которое с собой приносят эти результаты.

В статье *Experiences of predictive testing in young people at risk of Huntington's disease, familial cardiomyopathy or hereditary breast and ovarian cancer* описан опыт молодых людей, прошедших предсказательное генетическое тестирование для различных наследственных заболеваний. Полученные данные и сделанные выводы не теряют актуальности и сейчас и, на мой взгляд, должны



Experiences of predictive testing in young people at risk of Huntington's disease, familial cardiomyopathy or hereditary breast and ovarian cancer

Abstract

быть использованы в процессе построения генетического консультирования пациентов.

ОСНОВНЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ

- Ни один из участников не выразил сожаления о решении пройти тестирование в молодом возрасте.
- Участники отметили важность консультирования не как инструмента для принятия решения о тестировании, а как источника информации и поддержки.
- В семьях с семейной кардиомиопатией (FCM, familial cardiomyopathy) родители активно поддерживали решение о тестировании.
- В группе пациентов с наследственным раком молочной железы и яичников (HBOC, hereditary breast and ovarian cancer) решение было более автономным, но согласовывалось с мнением родителей.
- Участники группы с болезнью Гентингтона (HD, Huntington's disease) часто принимали решение против мнения родителей.

ПСИХОСОЦИАЛЬНЫЕ АСПЕКТЫ

Участники отметили, что тестирование помогло им справиться с неопределенностью и спланировать будущее, особенно в контексте репродуктивных решений.

Ожидание положительного результата было распространенным среди участников с HBOC и HD, что подчеркивает психологическую нагрузку, связанную с тестированием.

РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ ВРАЧЕЙ

- Важно адаптировать процесс консультирования к потребностям молодежи, учитывая их уникальные обстоятельства и эмоциональное состояние.
- Необходимо обеспечить поддержку для молодых людей и их семей на всех этапах тестирования и после получения результатов, поскольку:
  - человек должен достигнуть 18-летнего возраста, чтобы осознанно оценить информацию о наличии генетического заболевания в семье, самостоятельно принять решение о необходимости прохождения ДНК-тестирования и подписать информированное согласие;
  - большинство молодых людей не смогут адекватно отнестись к положительному результату теста;
  - главная дилемма: зачем мне знать о заболевании, если меня нельзя вылечить? Особенно актуально для семей, где генетически наследуются болезни Паркинсона и Альцгеймера.

В России планируют проводить генетическое тестирование для будущих родителей в целях оценки риска возникновения наследственных заболеваний у детей. Поручение дал президент Владимир Путин по итогам заседания Государственного совета.

Правительству и региональным властям поручили собрать предложения по расширению программы генетического скрининга для мужчин и женщин, желающих стать родителями. Тесты будут выявлять возможность возникновения у будущих детей патологий, в том числе орфанных заболеваний.

Доклад о расширении программы тестирования подготовят до 15 мая 2025 года.

В группу орфанных болезней входят генетические, аутоиммунные и инфекционные патологии, редкие формы рака и различные синдромы. Орфанные заболевания требуют длительного дорогостоящего лечения, некоторые из них ухудшают качество жизни, приводят к инвалидности и смертельному исходу.



С 2023 года в России действует программа расширенного неонатального скрининга. Тесты показывают вероятность возникновения 36 заболеваний. В скрининг включили наследственные болезни обмена веществ, первичные иммунодефицитные состояния и спинальную мышечную атрофию (СМА).