

ИНФОРМИРОВАННОСТЬ ПАЦИЕНТОВ, ОБРАЩАЮЩИХСЯ В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ, КАК ФАКТОР ПРОФИЛАКТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ И ВРОЖДЁННОЙ ПАТОЛОГИИ

Наталья Алексеевна Касимовская*, Ирина Ивановна Якушина

Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова

Реферат

Цель. Оценить информированность пациентов в медико-генетических вопросах на этапе планирования семьи, до наступления беременности.

Методы. Используются социологический, статистический и аналитический методы. В анкетировании приняли участие 350 респондентов, из которых 304 составили беременные.

Результаты. Из 350 респондентов 219 (62,6%) отметили, что не знают о факторах риска наследственной и врождённой патологии. Курение как фактор риска выделили 32 (9,1%) опрошенных, употребление алкоголя — 7 (2%), приём наркотиков — 3 (0,9%), приём лекарственных средств — 24 (6,9%), инфекции — 20 (5,7%), наличие заболевания с наследственной предрасположенностью — 25 (7,1%), неполноценное питание — 20 (5,7%) человек. Половина опрошенных (49,7%) указала, что «знает об опасности наследственных и врождённых заболеваний для здоровья их будущего ребёнка», 39,1% — «знает, но недостаточно», 11,2% — «не знает». Из 350 опрошенных 299 (85,4%) человек ранее не обращались в медико-генетическую консультацию по вопросам планирования беременности. Основными причинами обращения в медико-генетическую консультацию оказались: наличие изменений в показателях крови при биохимическом скрининге у 169 (55,6%) из 304 беременных, прогноз здоровья будущего ребёнка — 61 (20,1%), возраст старше 35 лет — 39 (12,8%) беременных. Практически каждый третий (33,2%) участник исследования не знал о методах профилактики наследственной и врождённой патологии, 41,2% — «знал, но недостаточно», лишь 25,6% респондентов ответили, что «знают».

Вывод. Пациенты обращаются в медико-генетическую консультацию ретроспективно, когда у них уже существуют проблемы со здоровьем, при этом практически не информированы по вопросам медико-генетического консультирования, не знают о значении факторов риска и методах профилактики наследственной и врождённой патологии.

Ключевые слова: информированность пациента, организация медико-генетической помощи, профилактика врождённых и наследственных заболеваний, факторы риска.

AWARENESS OF PATIENTS SEEKING A MEDICOGENETIC COUNSELING AS A FACTOR FOR PREVENTION OF HEREDITARY AND CONGENITAL DISEASES *N.A. Kasimovskaya, I.I. Yakushina. I.M. Sechenov First Moscow State Medical University, Moscow, Russia.*

Aim. To evaluate the awareness of patients of questions of medical genetics at the stage of family planning before pregnancy. **Methods.** Sociological, statistical and analytical analysis was performed. 350 respondents participated in the survey, including 304 pregnant women. **Results.** 219 (62.6%) of 350 respondents reported that they didn't know the risk factors for hereditary and congenital diseases. Smoking as a risk factor was noted by 32 (9.1%) of all respondents, alcohol abuse — by 7 (2%), drug abuse — by 3 (0.9%), medication intake — by 24 (6.9%), infections — by 20 (5.7%), the presence of disease with hereditary predisposition — by 25 (7.1%), malnutrition — by 20 (5.7%) respondents. Approximately half of all respondents reported that they «know about the threads associated with hereditary and congenital diseases for the health status of their future child», 39.1% «knew, but not enough», 11.2% «didn't know». Out of 350 respondents, 299 (85.4%) have never seek for medicogenetic counseling for pregnancy planning before. The main reasons for seeking for medicogenetic counseling were: abnormal biochemistry test results found at screening — in 169 (55.6%) of cases, seeking for prognosis of the future child health — in 61 (20.1%) of cases, age over 35 years — in 39 (12.8%) cases. Almost one-third of all responders (33.2%) did not know about methods for hereditary and congenital abnormalities prevention, 41.2% «knew, but not enough», and only 25.6% thought that they knew about those methods. **Conclusion.** The patients are seeking for the medical and genetic counseling in retrospect, when they already have health problems, and they are not informed about medical and genetic counseling, as well as are unaware of the importance of risk factors and methods for hereditary and congenital abnormalities prevention.

Keywords: patient awareness, medical and genetic aid management, congenital and hereditary diseases prevention, risk factors.

Современный подход к профилактике наследственной и врождённой патологии реализуется в медико-генетических консультациях [2], деятельность которых направлена на предупреждение появления в семьях детей, имеющих наследственную патологию, на выяснение генетической основы того или иного заболевания, что в дальнейшем определяет лечение и профилактику на уровне пациента, семьи, а также попу-

ляции в целом. По данным Всемирной организации здравоохранения, 8–10% семей необходимо проведение медико-генетического консультирования, а реально его получают 1–2% [3]. В России таких исследований практически не проводилось.

Организация медико-генетических консультаций как структурных подразделений медицинских организаций формируется по сложившейся в России системе [приказ МЗ РФ от 15 ноября 2012 г. №917н «Об утверждении порядка оказания помощи больным



Рис. 1. Маршрутизация пациента с наследственной и врождённой патологией.

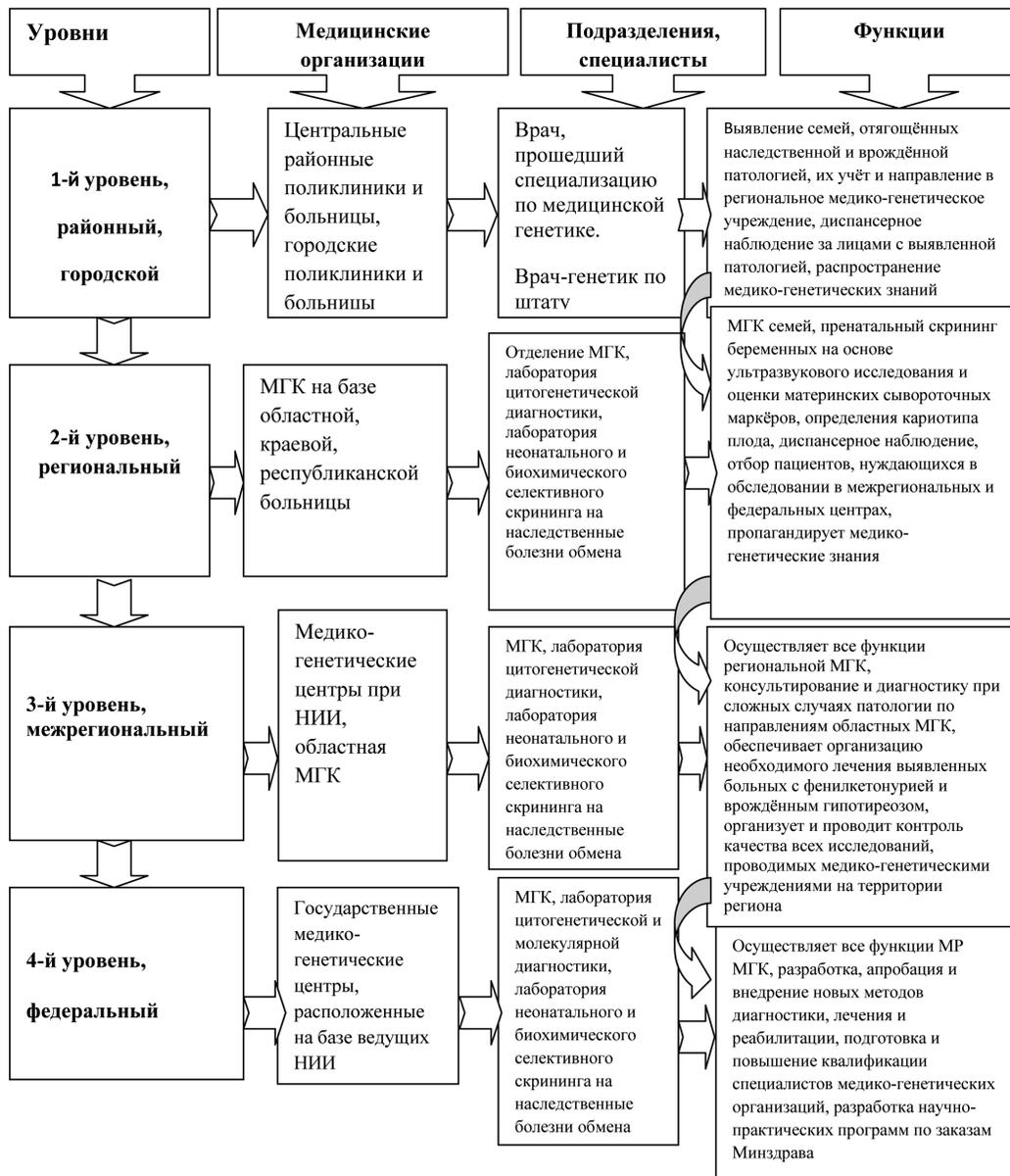


Рис. 2. Организация медико-генетической помощи в России. МГК – медико-генетическое консультирование/консультация; НИИ – научно-исследовательский институт; МР МГК межрегиональное медико-генетическое консультирование.

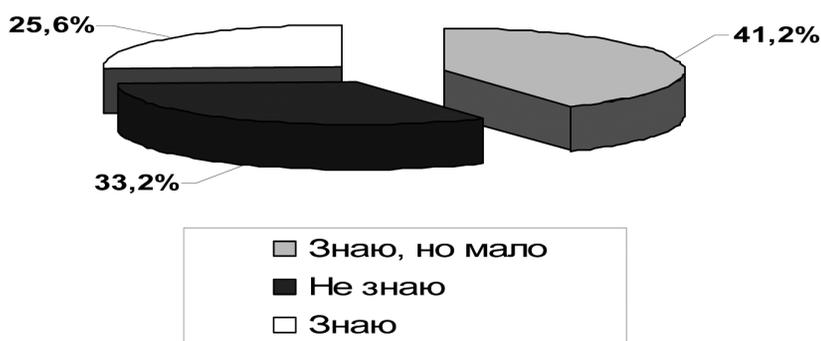


Рис. 3. Информированность пациентов о методах профилактики наследственной и врожденной патологии (%).

с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», приказ МЗ РФ от 1 ноября 2012 г. №572н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология» (за исключением использования вспомогательных репродуктивных технологий)»] и функционирует как составное звено по оказанию специализированной медицинской помощи населению (рис. 1).

На сегодня в России формирование медико-генетического консультирования носит многоуровневый характер — от районных и областных медико-генетических консультаций до федеральных центров (приказ МЗ РФ от 30 декабря 1993 г. №316 «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации») (рис. 2).

На современном этапе большинство медико-генетических консультаций проводится ретроспективно, так как семьи обращаются после неблагоприятного исхода беременности (врожденные пороки развития, привычное невынашивание и т.д.). Беременных впервые направляют к врачу-генетику на сроке 8–10 нед беременности или даже позже, то есть на тех сроках, когда многие потенциально опасные этапы внутриутробного развития уже пройдены [5]. Одной из важных причин позднего обращения семей в медико-генетическую консультацию остаётся низкая информированность населения о наследственных и врожденных заболеваниях, факторах, предрасполагающих к их возникновению, и путях их устранения.

Однако в России этим вопросам посвящены единичные исследования, которые в большей степени касаются общих вопросов генетики при наследственных заболеваниях и пороках развития у детей.

Цель настоящего исследования — оце-

нить информированность пациентов в медико-генетических вопросах на этапе планирования семьи, до наступления беременности.

В 2012–2013 гг. нами проведено проспективное социологическое исследование на базе отделения медицинской генетики Университетской клинической больницы №2 Первого Московского государственного медицинского университета им. И.М. Сеченова. Сбор статистического материала проводили в форме заочного анкетирования по двум видам анкет, содержащих по 30 вопросов для беременных и пациентов, планирующих деторождение. Для определения информированности участников исследования по вопросам профилактики наследственной и врожденной патологии в анкету были включены блоки вопросов о медико-социальном положении, наличии вредных факторов, удовлетворённости организацией и качеством медицинской помощи. В анкетировании приняли участие 350 респондентов, из которых 304 (86,9%) составили беременные.

Анализ информированности пациентов медико-генетической консультации по модифицируемым факторам риска врожденной патологии показал, что 219 (62,6±2,6%) респондентов считают, что не знают о факторах риска наследственной и врожденной патологии. Курение как фактор риска отметили только 32 (9,1%) опрошенных, употребление алкоголя — 7 (2%), приём наркотиков — 3 (0,9%), приём лекарственных средств — 24 (6,9%), наличие инфекции — 20 (5,7%), наличие заболевания с наследственной предрасположенностью — 25 (7,1%), неполноценное питание — 20 (5,7%).

Как показало исследование, половина опрошенных (49,7±2,7%) знают об опасности наследственных и врожденных заболеваний для здоровья их будущего ребёнка, 39,1±2,6%

«знают, но недостаточно» и 11,2% респондентов «не знают». Результаты низкой информированности пациентов подтверждает тот факт, что 299 (85,4±1,9%) респондентов никогда не обращались в медико-генетическую консультацию по вопросам планирования беременности.

Пациенты обращались в медико-генетическую консультацию ретроспективно, при возникновении проблем. Основными причинами обращения оказались наличие изменений в показателях крови при биохимическом скрининге у 169 (55,6±2,6%) из 304 беременных, прогноз здоровья будущего ребёнка — у 61 (20,1±2,1%), возраст старше 35 лет — у 39 (12,8±1,7%) беременных.

Анализ информированности респондентов о мероприятиях по профилактике наследственной и врождённой патологии показал (рис. 3), что практически каждый третий не знал о методах профилактики наследственной и врождённой патологии.

ВЫВОД

При изучении информированности пациентов, обращающихся в медико-генети-

ческую консультацию, выявлено, что практически каждый второй пациент не знает о значении и методах профилактики наследственной и врождённой патологии. Практически каждый второй респондент не знает о существовании факторов риска, влияющих на развитие врождённых пороков развития у будущих детей.

ЛИТЕРАТУРА

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. — М.: Медицина, 2001. — 439 с.
2. Козлова С.И., Семанова Е., Демикова Н.С., Блиникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. — Л.: Медицина, 1987. — 320 с.
3. Ощепкова О.М., Семинский И.Ж. Современные аспекты медико-генетического консультирования // Сибир. мед. ж. — 2009. — №4. — С. 5-9.
4. Российский статистический ежегодник. 2012: Статистический сб. / Росстат Р76. — М., 2012. — 786 с.
5. Сабгайда Т.П., Окунев О.Б. Изменение заболеваемости российских детей, подростков и взрослого населения болезнями основных классов в постсоветский период // Электрон. науч. ж. «Социальные аспекты здоровья населения». — 2012. — №1. — <http://vestnik.mednet.ru/content/view/383/30/lang.ru/> (дата обращения: 01.04.2014).
6. Стародубов В.И., Суханова Л.П. Репродуктивные проблемы демографического развития России. — М.: ИД «Менеджер здравоохранения», 2012. — 320 с.

УДК 616.24002-022.371-053.4: 615.84: 616-036.8

Т13

ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ ДИНАМИЧЕСКОЙ ЭЛЕКТРОНЕЙРОСТИМУЛЯЦИИ ПРИ ЛЕЧЕНИИ ВНЕБОЛЬНИЧНОЙ ПНЕВМОНИИ У ДЕТЕЙ ДОШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА

Жанна Рафиковна Ибрагимова¹, Ольга Ивановна Пикуза², Хаким Муратович Вахитов^{2*}

¹Центральная городская клиническая больница №18, г. Казань,

²Казанский государственный медицинский университет

Реферат

Цель. Оценка эффективности использования динамической электронеуростимуляции в терапии внебольничной пневмонии у детей дошкольного возраста.

Методы. Основную группу составили 45 детей дошкольного возраста с внебольничной пневмонией, в комплексную терапию которых был включён 7-дневный курс динамической электронеуростимуляции. В группе сравнения (55 детей) проводили общепринятое лечение.

Результаты. Синдром интоксикации в основной группе у большинства детей купировался уже на 3,2±1,1 день, тогда как в группе сравнения — лишь на 7,7±1,4 день заболевания. На фоне динамической электронеуростимуляции отмечено сокращение длительности респираторного синдрома более чем в 1,5 раза (6,8±1,3 день), а регресс физикальных изменений в лёгких фиксировали в среднем на 10,3±1,4 день госпитализации, тогда как в группе сравнения — только к концу 2-й недели. Купирование клинических симптомов у детей основной группы характеризовалось достоверным ($p < 0,05$) снижением активности воспалительного процесса (лейкоцитоза, нейтрофилии, палочкоядерного сдвига) по основным параметрам уже к 7-му дню. В основной группе к 7-му дню уровень С-реактивного белка снизился в 7 раз, тогда как в группе сравнения — только в 2,3 раза ($p < 0,05$). При рентгенографии органов грудной клетки на 7-е сутки полное разрешение воспалительного процесса в лёгких в основной группе зафиксировано у 20 (44,4%) пациентов, в то время как в группе сравнения таких случаев не отмечено ($p < 0,001$). Напротив, случаи отсутствия достоверных рентгенологических изменений в основной группе не зарегистрированы, тогда как в группе сравнения их число составило 25 (45,5%) детей ($p < 0,001$). На 11-й день терапии полное исчезновение инфильтрации выявлено у 43 (95,6%) детей основной группы, тогда как в группе сравнения их число составило 34 (61,8%) человека ($p < 0,05$).

Вывод. Включение динамической электронеуростимуляции в комплексную терапию внебольничной пневмо-