

От редколлегии

В наше время становится все больше социально ориентированных международных, федеральных и региональных программ, требующих профессионального психологического сопровождения. Поэтому редакция считает необходимым публиковать результаты совместных исследований и призывает психологов к междисциплинарному сотрудничеству.

УДК 364.444

О. В. Лисиченко¹, Ю. В. Максимова², Т. В. Волошина³, В. Н. Максимов²

¹ Новосибирский государственный университет
ул. Пирогова, 2, Новосибирск, 630009, Россия
E-mail: 164706@mail.ru

² Новосибирский государственный медицинский университет
Красный проспект, 52, Новосибирск, 630091, Россия

³ Новосибирский государственный педагогический университет
ул. Вилюйская, 28, Новосибирск, 630126, Новосибирск

**МЕЖВЕДОМСТВЕННЫЙ ПОДХОД К ПРОФИЛАКТИКЕ
ДЕТСКОЙ ИНВАЛИДНОСТИ И СОЦИАЛЬНОГО СИРОТСТВА**

Этот проект будет способствовать распространению лучшей европейской практики по предотвращению детской беспризорности, а также более полной социальной интеграции детей-инвалидов и их семей. В рамках проекта будет сделана попытка приспособить европейскую модель всестороннего подхода к медицинской и социальной помощи к ситуации в России. При этом существующая система медико-генетического консультирования и заботы о матери и ребенке будет дополнена компонентом дородовой и послеродовой психологической и социальной поддержки семей с детьми, у которых наблюдаются врожденные пороки и генетические отклонения.

Ключевые слова: медико-генетическое консультирование, генетические аномалии, профилактика, психология.

This project will promote European best practices to prevent child abandonment and to improve social inclusion of disabled children and their families. It will adapt the European model of a comprehensive approach to health & social care, adding the component of pre-natal and post-natal psychological and social support for families with children with congenital malformations and genetic abnormalities to the existing system of medico-genetic counselling and maternity & childhood care.

Key words: medico-genetic consulting, malformation, preventive measures, psychology.

Среди значимых факторов, оказывающих влияние на состояние здоровья детей и подростков, все явственнее выделяются наследственные. Благодаря развитию в НСО медико-генетической службы, которая стала неотъемлемой частью здравоохранения области, появилась возможность расширить оказание помощи семьям с наследственной патологией. Медико-генетический отдел Областного диагностического центра (ГНОК-ДЦ), Центр планирования семьи и репродукции (МУЗ ЦПСиР), в структуру которого входит медико-генетическая консультация,

проводят массовый скрининг беременных (биохимический, ультразвуковой, цитогенетический, клинический), массовый скрининг новорожденных на фенилкетонурию, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземию и гипотиреоз, осуществляют медико-генетическое консультирование семей. Успешно используются современные генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярной диагностики). Все это позволяет выявлять тяжелую наследственную патологию в пренатальном и раннем постнатальном периодах. Дородо-

вая диагностика врожденных пороков развития, хромосомных и некоторых генных нарушений позволяет предотвратить рождение детей с тяжелыми врожденными и наследственными дефектами. Но такие возможности требуют серьезнейшего общественного контроля.

С одной стороны, многие общественные организации, религиозные конфессии, граждане категорически возражают против такой медицинской практики, а тем более против прерывания беременности по генетическим показаниям. Дискуссии не смолкают во всем мире до сих пор. Определяются дозволенные сроки вмешательства, патология, позволяющая врачам прервать беременность в том или ином случае. Человечество получило горький урок фашизма и использования евгеники на практике. В то же время в некоторых случаях вынашиваемый матерью ребенок наверняка или не сможет жить, или его жизнь будет мучением и для него самого, и для его семьи. В таких случаях прерывание беременности может быть одним из видов помощи семье. Но несомненно, что решение об обследовании и тем более прерывании беременности должно приниматься только по желанию семьи. Здесь не допустимо никакое давление. Так, католическая церковь считает, что генетическое консультирование и прерывание беременности по генетическим показаниям – дело самой семьи. Православие, мусульманство не позволяет этого ни в каких случаях. Тем ответственнее должен подходить к этим вопросам любой медицинский работник, имеющий дело с беременной женщиной. Все обследования беременных и новорожденных проводятся с согласия родителей. В случае несогласия женщина заполняет специальную форму отказа. И здесь мы сталкиваемся с тем, что женщина должна принять взвешенное решение, понимая, что угрожает ее ребенку. Любая беременность это зона повышенного риска и ситуация неопределенности. И чем образованнее женщина в вопросах медицины, тем сложнее сделать категорический выбор. Любое отклонение, выявленное у беременной, воспринимается ею как стресс. В какой-то мере литература для беременных пытается сгладить это, отражая только позитивные стороны материнства. Тем тяжелее воспринимается любая негативная информация. Ситуация усугубляется тем, что медицинский персон

нал практически не обучается психологии, а психологи в медицине – редкость. В этих условиях любая информация о международном и европейском опыте может быть особенно полезна медикам, психологам, преподавателям высшей школы.

Следующая грань проблемы касается рожденных детей с наследственной и врожденной патологией. Увеличение хронических заболеваний, неуклонный рост детской инвалидности требуют более детального анализа генетических причин этих процессов. Необходимо заметить, что для всех хронических процессов, выявленных у подростков, роль наследственных факторов очень велика. Большой урон здоровью населения приносит инвалидизация детей и подростков. В настоящее время в Новосибирской области зарегистрировано более 9 тыс. инвалидов подросткового возраста. Ведущими причинами инвалидности детей и подростков являются психические расстройства, заболевания нервной системы, врожденные аномалии развития, болезни костно-мышечной и соединительной ткани. Сформировались серьезные проблемы в отношении репродуктивного здоровья.

Негативные сдвиги в состоянии здоровья детей привели к серьезным медико-социальным последствиям. Увеличивается число подростков, имеющих по состоянию здоровья ограничения к получению профессионального образования, трудовой деятельности, военной службе. Ухудшение репродуктивного здоровья подростков в определенной мере способствует сохранению низкого уровня рождаемости, высоких показателей младенческой и материнской смертности, росту частоты патологии беременности и родов среди юных матерей. Увеличение инвалидности среди детей и высокий уровень детской смертности создают значительные проблемы, связанные с воспроизводством экономически активной части населения. В настоящее время сохранение и укрепление репродуктивного здоровья являются государственной задачей. Но без должного внимания к проблемам наследственности эти задачи решить нельзя.

Так, врожденные пороки развития, обусловленные генетическими факторами, или являющиеся результатом патологии беременности либо развития плода, часто имеют неизлечимый характер и существенно вли-

яют впоследствии на физическое и психическое развитие ребенка. К наиболее часто встречающимся врожденным порокам развития относятся врожденные пороки сердца, врожденные сосудистые опухоли, несращение губы и неба, дефекты развития конечностей. Среди генетических аномалий особое место занимают хромосомные нарушения – синдромы Дауна, Эдвардса, Патау, кошачьего крика, X-ломкой хромосомы, Клайнфельтера и т. д.

В нашей стране дети, относящиеся к категории детей-инвалидов, становятся социально уязвимыми с момента рождения, попадая в группу риска по социальному сиротству. К примеру, в 2005 г. согласно экспертным данным 85 % новорожденных с синдромом Дауна были переданы родителями на государственное обеспечение. Причинами отказа родителей от ребенка становятся отсутствие профессиональной психологической и социальной помощи в системе родовспоможения, отсутствие услуг ранней педагогической помощи по месту жительства, недостаток информированности и негативное отношение общества к детям с данной патологией.

В настоящее время важной составляющей социальной политики России является поддержка института семьи, являющегося единственной средой, где ребенок с ограниченными возможностями может получить полноценное воспитание и заботу. Федеральные и региональные программы направлены на создание оптимальных условий для социальной адаптации данной категории семей. Есть такие программы и в Новосибирске. В НСО имеется более 40 центров, где детям с ограниченными возможностями и их семьям оказывается комплексная адресная помощь.

Реабилитационная работа проводится под руководством научных руководителей – сотрудников кафедры медицинской генетики НГМУ, НГПУ, НГУ, кафедры коррекционной педагогики НИПК РО. Точный диагноз позволяет изучать психологические особенности и составлять программу индивидуальной реабилитации. В то же время изучаются и характерные для каждого наследственного заболевания психологические проявления, которые изучены недостаточно. Неправильный диагноз приводит зачастую к неправильной оценке прогноза состояния ребенка

и возможности коррекции, упускается время начала реабилитационных мероприятий.

При поступлении на каждого ребенка заводится индивидуальная с учетом диагноза комплексная программа реабилитации. Помимо медицинских мероприятий идет большая работа по социально-бытовому ориентированию детей, что является первостепенной задачей для наследственной патологии, при которой невозможны радикальные лечебные мероприятия

Помимо известных, хорошо зарекомендовавших себя методик используются и новые высокоэффективные технологии реабилитации. Большая работа ведется с родителями детей-инвалидов, другими членами семьи, они получают квалифицированную помощь по реабилитации в домашних условиях. Ведется также целенаправленная методическая работа со специалистами районных территориальных центров, цель которой – распространение и внедрение опыта реабилитационной работы.

Если подытожить вышесказанное, то каждая семья должна знать, какая форма наследственной предрасположенности имеется среди родственников. Для выявления наследственной предрасположенности нами разработана простая анкета, которую легко заполнит большинство жителей области самостоятельно или с помощью медицинских работников и сотрудников социальной службы. Необходимо повышать грамотность населения по генетике. Сегодня мы еще практически не можем изменять патологическую наследственность. Но создавая определенные для каждого заболевания профилактические программы, можно в значительном количестве случаев ослабить или даже полностью предотвратить клинические проявления огромного количества заболеваний, что несомненно внесет свой вклад в здоровье населения области.

Для координации совместных действий учреждений здравоохранения, образования, социальной защиты, молодежных и общественных организаций на территории области постановлением главы администрации № 440 от 22.06.2000 г. создан координационный совет по вопросам семьи, женщин и детей, возглавляемый заместителем главы администрации.

Управлением здравоохранения администрации области проводится работа по укреп-

лению репродуктивного здоровья женщин и девушек, выявлению заболеваний на ранней стадии беременности и их профилактике. Создается и работает большое количество программ, направленных на улучшение ситуации.

И все эти программы включают (или должны включить) вопросы профилактики разных типов наследственных заболеваний от индивидуальных семейных мероприятий, которые станут неотъемлемой частью семейной культуры и воспитания до специализированной медико-генетической помощи, которую окажут сотрудники медико-генетической службы, учреждения Российской ассоциации планирования семьи.

Несмотря на проводимую совместную работу, проблема сохранения и укрепления репродуктивного здоровья и ответственного отношения к родительству остается. Пока самым слабым звеном в этой работе являются генетическая профилактика и проблемы психологической помощи. Необходимо улучшать совместные действия учреждений здравоохранения, образования, социальной защиты, молодежных и общественных организаций, направленные на развитие навыков здорового образа жизни. Указанные учреждения должны обязательно включать в свои планы и заботу о генетическом здоровье.

Семьи с наследственной патологией нуждаются в различных видах генетического обследования, и вышесказанное определяет важность и необходимость более детально рассмотреть эти проблемы: медицинские, социальные, психологические, этические. Для большинства семей их несколько.

По своей значимости на первое место можно поставить психологические проблемы. Издавна сложилось представление о наследственной патологии как о роке. Мнимая неизбежность приводит, с одной стороны, к повышенному страху диагноза наследственной патологии. Многие родители боятся обращаться к генетикам, а при установлении диагноза длительное время не соглашаются с ним. Это нередко уменьшает возможности оказания своевременной квалифицированной помощи больным. С другой стороны, следует отметить негативное отношение общества к таким семьям, которое может проявляться в самых разных формах. Наиболее типичным является неприятие этих семей, нежелание общаться с

ними. Это касается как личных отношений, когда родители здоровых детей категорически отказывают в контактах своих детей с детьми-инвалидами, так и предубеждения, которое проявляется среди профессионалов. Страх перед общественным мнением приводит к тому, что родители отказываются от детей с явной наследственной патологией и очевидными врожденными пороками, даже там, где возможно лечение. Возможности коррекции в государственных учреждениях безусловно уступают таковым в семьях. Так, при сравнительном анализе особенностей развития детей с болезнью Дауна в семьях, где им оказывается квалифицированная помощь, и детей с тем же заболеванием, находящихся в специализированных учреждениях, очевидны преимущества семейного воспитания. При этом следует отметить, что государственное содержание таких детей намного дороже семейного. Проблема усугубляется тем, что родители часто необоснованно опасаются заводить других детей. В то время как доказано, что при наличии в семье здорового ребенка намного легче идет реабилитация больных. Пренебрежение к медико-генетическому консультированию или незнание о нем может привести к повторным случаям наследственных заболеваний в семье, что усугубляет трагедию. Все это приводит к ограничению интеграции в общество не только больных, но и их родственников. Нередко вокруг таких семей возникают ложные представления о нарушении родственниками морали, злоупотреблении алкоголем и др. Последнее приводит к желанию скрыть проблему. При проведении анонимного добровольного анкетирования многие молодые люди считают нецелесообразным сообщать при вступлении в брак о наследственной патологии среди родственников, обращаться за генетической консультацией. Многие не хотят знать, являются ли они носителями патологической мутации. Значительная часть будущих психологов и медиков считает, что от больных детей следует отказываться и даже их усыплять. Некоторые журналисты в погоне за сенсацией иногда распространяют ложные сведения о болезнях, больных и причинах возникновения наследственных болезней. При этом многие люди совершенно необоснованно уверены в том, что врач-специалист имеет право запретить вступать в брак и рожать

детей в случае повышенного генетического риска. Возможно, с этим связаны неудачи попыток организовать генетическое консультирование при заключении браков. Для решения этих вопросов необходимо как развитие медико-генетической помощи населению, так и работа с различными группами населения. Прежде всего в Новосибирске проводится работа со специалистами. В НГМА в 2003 г. создана кафедра медицинской генетики, задачей которой является углубление знаний врачей разных специальностей и студентов в области медицинской генетики. Увеличиваются требования, предъявляемые к врачам по этим вопросам при аттестации. При подготовке психологов введен курс психогенетики, в который включены и вопросы медико-генетического консультирования.

Прогресс медико-генетического консультирования обусловлен раскрытием генетической природы многих заболеваний и возможности их диагностики, в том числе и пренатальной.

Основные задачи медико-генетического консультирования:

1. Определение прогноза потомства в группах повышенного риска;

2. Помощь врачам в постановке диагноза наследственной болезни, если для этого требуются специальные генетические методы исследования;

3. Диспансерное наблюдение и выявление группы повышенного риска среди родственников больных с наследственной патологией;

4. Пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения. Для оценки отношения населения разработана анкета, которая предлагалась для анонимного заполнения разным группам населения: школьники, студенты, преподаватели, врачи, педагоги, работники социальных учреждений.

Прежде всего, необходимо знать, каковы потребности общества в расширении генетических мероприятий. Эти потребности необходимо формировать и выявлять. Так, при анкетировании более 1 500 респондентов разного возраста и социальных групп выявлена общая потребность в генетической диагностике предрасположенности к злокачественным новообразованиям, ИБС, сахарному диабету. В то же время существует масса мифов, основанных на неправильном тол-

ковании современных достижений генетики (например, в области геномной инженерии, клонирования, различных диет), что отнюдь не способствует успешному внедрению науки в жизнь. Это повышает требования ко всем, имеющим отношение к образованию населения, в том числе и к СМИ. Ниже мы приводим анкету, которую использовали в процессе работы.

Все вопросы (за исключением № 2, 6) подразумевают один из вариантов ответов: да / нет / не знаю / другое.

1. Нужна ли Вам лично генетика?

2. Какие специалисты занимаются изменениями наследственности человека?

– указать

– не знаю

3. Есть ли в г. Новосибирске такие специалисты?

4. Будете ли Вы при вступлении в брак интересоваться наследственностью партнера по браку?

5. Расскажите ли Вы о своих проблемах избраннику (избраннице) по наследственности? (Посоветуете ли сделать это своим родным, друзьям?)

6. Что считаете целесообразным сделать, если у Вас родится ребенок с тяжелой наследственной болезнью?

– отказаться

– усыпить

– взять и воспитывать

– другое

7. Имеет ли право кто-нибудь запретить вступить в брак человеку с наследственной патологией или отягощенной наследственностью?

8. Имеет ли право кто-нибудь запретить рожать ребенка, если во время беременности у ребенка выявлено тяжелое наследственное заболевание?

9. Обучаемы ли дети с болезнью Дауна?

10. Дети с наследственными и врожденными заболеваниями чаще рождаются в асоциальных семьях?

11. Дети с болезнью Дауна опасны для общества?

12. Детей с болезнью Дауна лучше содержать в специализированных учреждениях?

13. Нужна ли семьям, где есть лица с наследственными болезнями профессиональная психологическая помощь?

14. Может ли у Вас родиться ребенок с наследственным заболеванием?

Многие не считают, что знания по генетике нужны им лично, и не имеют представления о том, куда следует обращаться в случае необходимости (хотя программа средней школы включает генетику). Распространенным является мнение о том, что лично его(ее) проблемы наследственности не коснутся. До сих пор многие студенты и специалисты считают целесообразным усыпление детей с врожденной и наследственной патологией. Правда, количество таких ответов ежегодно уменьшается. Очень многие считают, что врачи имеют право прерывать беременность при наличии у ребенка патологии по собственному желанию. Результаты анкетирования показывают, что проблемы далеко не решены. И в этих условиях особенно полезным может быть непосредственный обмен опытом наших и европейских специалистов.

На территории Новосибирской области начата реализация образовательного проекта «Врожденные пороки развития и генетические аномалии: межведомственный подход к профилактике детской инвалидности и социального сиротства».

Целью проекта является адаптация европейской модели межведомственного подхода к реабилитации детей-инвалидов и членов их семей к российским условиям путем внедрения психолого-социального сопровождения семей с риском рождения ребенка с врожденными пороками развития и генетическими аномалиями, усиление взаимодействия между учреждениями системы материнства и детства и реабилитационными учреждениями, а также профилактика детской инвалидности.

Данный проект финансируется Европейским Союзом через партнерскую программу институционального развития. Его заявителем стала некоммерческая организация «Благотворительный фонд “Даунсайд Ап”» (Москва), партнеры проекта – Европейский экономический консорциум в социальной сфере, Департамент здравоохранения и Департамент труда и социального развития Новосибирской области. Сопартнерами определены Новосибирский государственный медицинский университет и

Новосибирский государственный педагогический университет.

Реализация проекта рассчитана на 2 года. Для координации деятельности ведомств и обеспечения мониторинга выполнения плана реализации сформирован Координационный комитет, состав которого утвержден во время приезда в г. Новосибирск руководителей проекта. В него вошли специалисты партнерских и сопартнерских организаций. Председателем оргкомитета стал заместитель губернатора НСО А. Г. Филичев.

Проект «Врожденные пороки развития и генетические аномалии: межведомственный подход к профилактике детской инвалидности и социального сиротства» активно поддерживается общественными организациями «Даун-синдром» и «Сибмама».

Согласно плану реализации проекта в период с 5 по 8 июня 2007 г. руководители проекта посетили Новосибирск. В составе делегации были представитель «Даунсайд Ап» Н. Ф. Ригина (Москва), от партнерской организации ЕС Европейского экономического консорциума – г-н Мишель Руэль, научный руководитель проекта (Франция), г-н Бернард Жюто. Проведены встречи с представителями администрации области, Департамента здравоохранения, Департамента труда и социального развития, ректорами НГМУ и НГПУ. Гостей познакомили с некоторыми медицинскими и социальными учреждениями. Проведена пресс-конференция, участниками которой стали представители различных учреждений и СМИ. Следующим этапом будет семинар по опыту комплексного ведения беременных женщин в странах Евросоюза. В нем примут участие гинекологи, психологи, социальные работники, преподаватели и студенты. В 2008 г. будет проведен семинар по комплексной работе с семьями, где есть дети-инвалиды. Главная цель проекта – снизить долю социального сиротства, улучшить отношение общества к семьям, в которые пришла беда. В завершение проекта планируется провести в Новосибирске международную конференцию.