

СОЦИОЛОГИЯ ЗДОРОВЬЯ

«РЕМЕНЬ БЕЗОПАСНОСТИ ДЛЯ РЕБЕНКА»: ПРЕКОНЦЕПЦИОННЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ В ОЦЕНКАХ ЭКСПЕРТОВ¹

Елена Сергеевна Богомягкова (e.bogomyagkova@spbu.ru)

Санкт-Петербургский государственный университет, Санкт-Петербург, Россия
СИ РАН — филиал ФНИСЦ РАН, Санкт-Петербург, Россия

Цитирование: Богомягкова Е.С. (2026) «Ремень безопасности для ребенка»: преконцепционный генетический скрининг в оценках экспертов. *Журнал социологии и социальной антропологии*, 29(2): 118–143. <https://doi.org/10.31119/jssa.2026.29.2.5> EDN: CXGYTP

Аннотация. Статья содержит результаты социологического исследования, реализованного методом экспертных интервью в 2023–2025 гг. и посвященного изучению актуального дискурса в отношении генетического тестирования на этапе планирования беременности — преконцепционного генетического скрининга (ПКС). Несмотря на то что этот вид диагностики является пока новым для нашей страны опытом, в последнее время вопрос о его внедрении в широкую медицинскую практику обрел политическое звучание. Однако, прежде чем быть представленными широкой общественности, те или иные решения обсуждаются, нормализуются и легитимируются в среде специалистов, обладающих, благодаря своему положению в профессиональной иерархии, правом и возможностью участвовать в определении социальной нормы. Именно поэтому особенно актуальным становится анализ существующих в экспертном сообществе представлений и оценок. В ходе исследования выявлены и описаны основные отмеченные экспертами препятствия институционализации ПКС в нашей стране, связанные с готовностью, с одной стороны, населения, а с другой, — социальных институтов. К институциональным препятствиям относятся нехватка кадров и инфраструктуры, недостаток компетенций у медицинских профессионалов, трудности становления профилактической медицины. К препятствиям, связанным с населением, эксперты причисляют низкую генетическую грамотность, недостаточную информированность, социокультурные особенности и необходимость самостоятельной оплаты тестирования. Показано, что на сегодняшний день к использованию потенциала генетики в сфере репродукции в профилактических целях не готовы ни система здравоохранения, ни сами пациенты, а существующий формат оказания помощи находится в определенном балансе. Внедрение ПКС в широкую медицинскую практику нарушит сложившееся равновесие и потребует значительных кадровых и инфраструктурных изменений, а также формирования профилактического сознания, повышения информированности и генетической грамотности населения.

¹ Исследование выполнено при поддержке Благотворительного фонда «Острова», проект № 123081700051-2.

Анализ экспертного дискурса высветил отсутствие консенсуса среди профессионалов по ряду принципиальных вопросов, а также несформированность единых представлений о сущности ПКС, возможностях и границах его применения. Успешность институционализации генетического скрининга будет зависеть от выработки согласованной позиции в экспертном сообществе, формирующем и легитимирующем социальную норму.

Ключевые слова: преконцепционный генетический скрининг, генетическое тестирование, экспертные интервью, институционализация, препятствия институционализации.

Введение

«Ген», «ДНК», «ГМО» — эти и многие другие понятия все активнее проникают в повседневность современного человека, свидетельствуя о значительных изменениях в понимании его природы, здоровья и телесности. Расширение использования потенциала генетики в различных областях общественной жизни сопровождается дискуссией как в академическом сообществе, так и в публичном пространстве. Не только общественное мнение в отношении применения ДНК-технологий не отличается однозначностью (Долгов 2024) — в среде профессионалов по многим вопросам также не достигнут консенсус (Matar, Hansson, Höglund 2019; Лехциер, Шекунова 2022). В нашей стране развитие и использование генетических технологий входят в число приоритетных задач государственной политики и регулируются на законодательном уровне (Указ Президента Российской Федерации от 28.11.2018 № 680; Указ Президента Российской Федерации от 11.03.2019 № 97; Постановление Правительства от 22.04.2019 № 479).

Одной из сфер, где обращение к возможностям генетики сегодня наиболее рутинизировано, является забота о здоровье. Например, данные, полученные в результате ДНК-тестирования, позволяют делать прогноз развития ряда болезней на досимптоматической стадии и предпринимать необходимые профилактические меры, а информация о генетическом профиле пациента оказывается полезной для разработки таргетной терапии. В репродуктивной медицине уже длительное время важное диагностическое значение имеют неонатальный и пренатальный скрининги. Кроме того, решение репродуктивных проблем пары, как правило, предполагает консультацию врача-генетика, а в ситуации использования вспомогательных репродуктивных технологий (ВРТ) в последние годы растет число обращений к преимплантационной генетической диагностике (ПГД). Несмотря на то что информация о генетическом профиле пациента полезна при постановке диагноза и объяснении имеющихся симптомов, основные перспективы использования генетического знания

связаны с развитием медицины 4-П¹. Ключевыми аспектами новой модели здравоохранения становятся не диагностика и лечение актуальных состояний, а предикция и профилактика угроз здоровью, которые могут возникнуть у пациента в будущем. Прогностический потенциал генетических технологий в наибольшей степени реализуется в области репродуктивной медицины и онкогенетики (Угарова 2018). Однако сегодня знание о ДНК может применяться не только для уточнения рисков здоровью конкретного человека или в случае состоявшейся беременности, но и для оценки вероятности заболевания у потомства клинически здоровых родителей. Это возможно с помощью пока нового и наиболее дискутируемого в нашей стране вида генетического тестирования — прекоцепционного генетического скрининга.

Прекоцепционный генетический скрининг: к определению понятия

Бытует мнение, что ребенок с особенностями здоровья может появиться только в семье, где родители или иные кровные родственники имеют явные недуги, т.е. риски наследования заболевания заметны и осознаются членами семьи. Однако накопленные в генетике знания о механизмах передачи ряда заболеваний потомству свидетельствуют о том, что подобные представления далеки от реальности. Сегодня вероятность рождения ребенка с заболеванием может быть предсказана на основе информации о ДНК абсолютно здоровых родителей. Получение такого прогноза возможно и оправдано для моногенных орфанных заболеваний. Несмотря на то что их распространенность в популяции невысока (менее 1 случая на 10 000–15 000 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). При этом на сегодняшний день установлено уже более 1900 такого рода заболеваний (Online Mendelian Inheritance in Man). Их носители нуждаются в пожизненной терапии, лечение требует значительных финансовых вложений, а само заболевание вызывает спектр сложных физиологических, этических, психологических и социальных проблем, может существенно снижать продолжительность жизни, а вместе с ней и качество жизни как самого больного, так и его ближайшего окружения. Стоит отметить и значительные финансовые затраты, возрастающие с развитием дорогостоящей таргетной терапии, которые ло-

¹ Медицина 4-П — персонализированная, предиктивная, превентивная, парципативная.

жаты на систему здравоохранения, социальной помощи и защиты и на отдельные семьи.

По имеющимся статистическим данным (Gao et al. 2015; Fridman et al. 2021), каждый современный человек, будучи клинически здоровым, является носителем нескольких десятков генетических мутаций, относящихся к моногенным заболеваниям. При этом ребенок, родившийся в паре, где у обоих родителей присутствуют мутации в одном и том же гене, с вероятностью 25% будет болен. Выявлять скрытое носительство генетических нарушений у потенциальных родителей позволяет генетическое тестирование на этапе планирования беременности — преконцепционный генетический скрининг (от англ. *conception* – зачатие, преконцепционный, т.е. до зачатия). Его цель состоит в определении вероятности рождения ребенка с недугом в конкретной семье и обеспечении тем самым возможности репродуктивного выбора будущим родителям. Например, зная о своих рисках, пара может выбрать наиболее приемлемый для себя способ зачатия или подготовиться к рождению ребенка с особенностями здоровья.

Для нашей страны преконцепционный генетический скрининг является сравнительно новой практикой. Он не включен в программу ОМС и предоставляется преимущественно на коммерческой основе по инициативе будущих родителей. В крупных городах на базе специализированных медицинских учреждений периодически реализуются локальные проекты, предоставляющие услуги по генетическому тестированию для семей из групп риска бесплатно (например, проект БФ «Острова»¹). Этот вид диагностики является предметом оживленных дискуссий в профессиональном медицинском и академическом сообществе (см., например: Биоэтика и генетика... 2024; Глотов и др. 2023; Борисова, Нестеров 2023; Талантова и др. 2024). Как правило, предметом обсуждения выступают этические и правовые аспекты преконцепционного скрининга, а в качестве успешных кейсов приводятся примеры из зарубежной практики. Так, на Кипре и Сардинии с помощью такой диагностики удалось существенно снизить число рождений детей с талассемией. С 1969 г. скрининг носительства при болезни Тея-Сакса проводят в популяции евреев ашкенази. В результате заболевание, которое ранее встречалось у каждого 25-го еврея, к началу XXI в. почти исчезло (Сао, Кап 2013; Донников 2019). В настоящее время в Италии, Греции, Великобритании, Франции, Иране, Таиланде, Австралии, Сингапуре, Тайване, Гонконге, на Кипре и Кубе разработаны комплексные национальные профилактические программы (Донников 2019).

¹ Более подробно см.: <https://xn--8-0afcdcaqlo0d.xn--p1ai/ostrova>.

В конце 2024 г. в нашей стране вопрос о внедрении преконцепционного генетического скрининга в широкую медицинскую практику обрел политическое звучание (Перечень поручений...), что подстегнуло новую волну дебатов.

Постановка проблемы

Несмотря на то что преконцепционный генетический скрининг в последнее время активно обсуждается, единого мнения о его необходимости, целесообразности, границах и перспективах применения не сложилось. Недостаток согласия среди профессионалов подтверждает и отсутствие единой терминологии для обозначения рассматриваемой практики — в литературе можно встретить термины «преконцепционный генетический скрининг» с двумя разными аббревиатурами «ПКС» и «ПГС» и «преконцепционное генетическое тестирование»¹.

Более того, реальный российский опыт обращений к этому виду ДНК-диагностики не осмыслен и не систематизирован. Говоря социологическим языком, остается неясным, каковы актуальное состояние и перспективы институционализации ПКС в нашей стране: какова готовность, с одной стороны, социальных институтов, а с другой — населения, использовать генетические инновации; каким образом новые технологии встроены в систему оказания медицинской помощи; какие программы и траектории движения пациентов существуют; какие трудности возникают и как преодолеваются. Полагаем, что принятие тех или иных медицинских и административных решений с опорой лишь на опыт других стран может быть неверной стратегией и не приведет к нужным результатам. Поэтому понимание и анализ процессов интеграции генетического знания и технологий в систему оказания медицинской помощи в нашей стране становится как никогда актуальным.

По имеющимся данным, обращаемость россиян к ПКС невелика (Богомяжкова, Орех, Глухова 2025). Стремление к его популяризации исходит прежде всего от профессионалов, т.е. потребность формируется «сверху». Прежде чем быть представленными широкой общественности, те или иные решения обсуждаются, нормализуются и легитимируются в среде специалистов, обладающих обусловленными их позицией в профессиональной иерархии правами и возможностями определять социальную норму. Именно поэтому помимо изучения общественного мнения о проблеме важно понимать существующие в экспертном сообществе представления и оценки.

¹ В статье мы будем использовать сокращение ПКС.

Статья содержит результаты социологического исследования, реализованного при поддержке Благотворительного фонда «Острова» методом экспертных интервью со специалистами из различных областей науки и практики. Данный метод оказывается особенно полезным, когда речь идет о новых социальных явлениях и попытках инициировать социальные изменения с помощью программ и проектов. Поскольку эксперты выступают как акторы, оказывающие влияние на формирование социальных практик, для исследователя важны их индивидуальное восприятие феномена и ценностные ориентации, обусловленные институционализированной компетентностью в конструировании социальной реальности (Чернова 2023). Преимущества метода успешно продемонстрированы при изучении генетических технологий как части предиктивной и персонализированной медицины (Шекунова, Лехциер 2022). Однако до настоящего времени особенности ПКС, поднимающего вопросы, связанные с готовностью использовать потенциал генетики не только в индивидуальных практиках заботы о здоровье, но и в принятии репродуктивных решений, остаются неизученными. Цель статьи состоит в прояснении и систематизации точек зрения экспертов на перспективы и трудности институционализации ПКС в нашей стране.

Дизайн эмпирического исследования

Для описания существующего в экспертном сообществе дискурса о прекоцепционном генетическом скрининге в период с июня 2023 г. по март 2025 г. была проведена серия экспертных полуструктурированных интервью со специалистами Санкт-Петербурга, Москвы, Томска и Ростова-на-Дону, непосредственно сталкивающимися с рассматриваемой проблематикой в своей профессиональной деятельности. Отбор информантов производился на основе метода доступных случаев с последующим применением метода «снежного кома». В результате в выборку вошли врачи-генетики, в том числе один работающий с детьми, генетик-исследователь, специалист по биоэтике, врач-невролог, организатор здравоохранения, врач гинеколог-репродуктолог, журналист, юрист, основатели благотворительных фондов, помогающих пациентам с орфанными заболеваниями, представитель пациентской организации. Проведено 13 интервью, часть из них — в дистанционном формате с использованием платформ Zoom, Skype, MSTeams, мессенджера WhatsApp. Продолжительность беседы колебалась от 1 до 1,5 часов. От всех экспертов было получено информированное согласие на участие в исследовании и использование анонимизированных результатов при подготовке научных статей и аналитических отчетов. С согласия информантов все интервью были записаны на диктофон, аудиозаписи были дословно

транскрибированы, информация личного характера исключалась из транскриптов. Доступ к аудиоматериалам и транскриптам имели только члены исследовательского коллектива. На основе 13 интервью с экспертами разной профессиональной и институциональной принадлежности говорить о полном насыщении аналитических категорий не представляется возможным. Однако с определенной долей уверенности можно судить, что по ряду вопросов такое насыщение было достигнуто. Тем не менее, полагаем, что полученная в итоге выборка носит разведывательный характер и может быть расширена за счет привлечения новых экспертов. Для обработки данных использовался тематический анализ с элементами открытого кодирования, входящий к логике обоснованной теории.

В ходе интервью обсуждался широкий круг тем: перспективы внедрения ПКС в широкую медицинскую практику в нашей стране, этические, правовые и организационные трудности такого внедрения, представления о том, кто должен вовлекаться в ПКС и на какие заболевания в первую очередь необходимо проводить тестирование и многие другие. Поскольку этико-правовые и философские аспекты ПКС подробно рассматриваются в российском академическом поле, мы сосредоточимся на описании и систематизации основных трудностей институционализации ПКС в нашей стране, отмеченных экспертами.

Следуя за логикой П. Бергера и Т. Лукмана (Berger, Luckmann 1966), мы понимаем институционализацию как процесс, двумя составляющими которого являются, с одной стороны, становление и «затвердевание» формальных и неформальных социальных норм, а с другой — распространение и рутинизация соответствующих им практик. Опираясь на эту трактовку, в нарративах мы выделили две большие категории, описывающие, с нашей точки зрения, процесс институционализации: «готовность населения» и «готовность институтов». С помощью метода открытого кодирования мы выявили и систематизировали позиции экспертов, относящиеся к каждой категории. Поиск связей между кодами и категориями носил итеративный характер: в процессе обнаружения новых кодов уточнялось содержание категорий и наоборот. В результате каждая крупная категория распалась на несколько более мелких кодов, уточняющих ее содержание. Подчеркнем, что термин «институционализация» является аналитическим и не использовался напрямую в интервью ни исследователем, ни информантами. Эксперты обозначали этот процесс с помощью понятий «внедрение», «распространение», «популяризация».

В изложении результатов сначала мы последовательно опишем полученные категории и коды, а затем укажем на обнаруженные в нарративах экспертов дихотомии, в заключение сформулируем выводы.

Готовность населения

Категория «готовность населения» предполагает экспертную характеристику особенностей жителей нашей страны, связанных с практиками заботы о здоровье, отношением к генетическому знанию, социокультурными ценностями. Она распадается на следующие коды: «низкая генетическая грамотность населения», «низкая информированность населения о возможностях современных генетических технологий», «социокультурные особенности российского общества», «необходимость самостоятельной оплаты генетического тестирования».

Низкая генетическая грамотность населения. Низкая генетическая грамотность населения — одна из главных причин, препятствующих популяризации ПКС, отмечаемая практически всеми экспертами. В свою очередь, она трактуется широко и включает в себя несколько аспектов (субкодов). Во-первых, эксперты указывают на настороженность и недоверие населения к генетике в целом, что находит подтверждение и в других исследованиях (Долгов 2024).

У нас даже больше, если посмотреть на средства массовой информации, еще что-то, да, какая аура у генетики. Некоторое время назад был ГМО, да. Это же... Генетика — это плохо. Генетика — это плохо. Потом редактировать геномы научились. Какая у нас была новость номер один? Что китайский ученый отредактировал геном двух младенцев. Генетика — это плохо... (генетик-исследователь).

Во-вторых, информанты полагают, что трудности распространения ПКС связаны с недостаточной осведомленностью россиян о специфике наследственных генетических заболеваний и способах их передачи. Этим обусловлены и невысокая заинтересованность в получении информации о своем ДНК, и непонимание сути такого рода данных.

В-третьих, низкая генетическая грамотность проявляется в том, что знание генетических особенностей и индивидуальных рисков может трактоваться пациентом не как вероятность, а как окончательный диагноз, что, в свою очередь, может приводить к его (само)стигматизации.

Серьезное, мне кажется, ограничение — это то, что люди понимают возможности изменения отношения ближнего окружения и общества в целом к тому, у кого было выявлено носительство патогенного варианта. И это отношение может дойти до стигматизации и дискриминации. Во-первых, у самого человека ощущение какой-то неполноценности. Плюс отношение к нему, если эта информация становится публичной. Люди не знают, что у каждого из нас там

до десятка рецессивных аллелей. И поэтому этот эффект клеймения, навешивания социальных ярлыков — это еще одна причина (специалист по биоэтике).

Негативные ассоциации может вызывать и специфическая генетическая терминология: «...что я носитель мутации, я мутант, чувство вины, вот, а я такой, значит, недостаточный, а я такой несовершенный» (основатель благотворительного фонда). Более того, в ситуации информационной неопределенности проведение генетического тестирования и сообщение результатов могут порождать тревогу, страх и беспокойство, приводить к эмоциональной дестабилизации пациента:

Потому что сам факт необходимости проведения скрининга, ожидания результатов и потом оценка результатов, особенно если выявлено носительство, могут отрицательно сказываться на психологическом состоянии. Тревожность и без того высокая (специалист по биоэтике).

Низкая информированность населения о возможностях современных генетических технологий. В качестве значимого препятствия институционализации ПКС эксперты называли невысокую информированность населения о возможностях современной высокотехнологичной медицины. Согласно имеющимся исследованиям, обращение к генетическому тестированию не является популярной практикой заботы о здоровье в нашей стране (Богомяжкова 2022; Шекунова 2024). По самым оптимистичным оценкам лишь каждый десятый россиянин когда-либо прибегал к такой диагностике. В целом информанты подтверждают эту тенденцию, однако практикующие врачи-генетики отмечают рост заинтересованности в информации о своем генетическом профиле среди пациентов в последнее время. В этом случае источником интереса являются не сведения, полученные от специалистов здравоохранения, а мотивация и потребности человека, обращающегося за помощью (например, обусловленные отягченным анамнезом или семейной историей).

Потому что генетики уже сталкиваются обычно с пациентами, редко кто пойдет так узнать: «Ой, а я мимо проходила, расскажите, есть ли у меня какое-то генетическое заболевание?» (основатель благотворительного фонда).

Еще острее ситуация обстоит с ПКС.

Но я знаю прекрасно, что в стране у нас мало кто о нем знает, потому что он не особо популяризирован, и чаще всего его оказывают

частные клиники, а в государственных на них направление... в целом, не выбить (журналист).

В то время как услуги потребительской геномики получают сегодня распространение (Гребенщикова 2020), о возможностях с помощью ДНК-диагностики оценки вероятности передачи наследственных генетических заболеваний потомству россияне осведомлены недостаточно. Поскольку генетическое тестирование, особенно ПКС, институционально не вписано в систему оказания медицинской помощи, низкая генетическая грамотность влечет и невысокий спрос на такого рода информацию: пациенты не понимают, зачем она нужна, как ее можно получить и чем она может быть полезна. Отсюда и недостаток знаний о том, где и как такое тестирование проводится.

В то же время потенциальная готовность пациентов воспринимать новые сведения и использовать их некоторыми экспертами оценивается позитивно:

И даже если мы думаем, что население может быть не очень готово, оно довольно быстро готовится, когда с этим к ним приближаешься. Если мы говорим, что население не готово, то, наверное, мы немножко недооцениваем его. Все-таки когда это их касается, они готовы это воспринимать (врач-невролог, организатор здравоохранения).

Отметим, что в этом случае речь идет об участниках локальных проектов и программ, с которыми проводится целенаправленная работа, т.е. формируется потребность в генетической информации. В рамках системы здравоохранения широкое просвещение об инновационных технологиях не проводится, а потому пациенты, как правило, вынуждены самостоятельно искать материалы по этой теме.

Социокультурные особенности российского общества. Размышляя об экспертах и о социокультурных особенностях российского общества, влияющих на готовность обращаться к ПКС. Нередко специфика нашей страны осмысливается ими через выделение черт, отличающих россиянина от человека «западного типа». Противопоставление проходит по таким линиям различия, как «рациональный — нерациональный», «автономный — склонный к патернализму». Эксперты полагают, что среднестатистический житель России пока не соответствует модели автономного, рационально мыслящего пациента, готового совместно с врачом принимать терапевтические решения и разделять ответственность за успешность лечения — нести свою долю ответственности. Скорее он рассматривается как ориентированный на патерналистскую модель оказания медицинской помощи.

Поэтому каждый должен нести, да, пациент должен ставить тоже правильные вопросы <...> должен нести свою долю ответственности, да, он должен быть ответственным к своему здоровью и государству, которое взяло за него свои расходы, понимаете, по лечению (врач гинеколог-репродуктолог).

По мнению информантов, россиянам не свойственно предиктивное и профилактическое мышление как в отношении собственного здоровья, так и в отношении здоровья детей — готовность прогнозировать риски и стараться целенаправленно минимизировать их. «Здоровый человек к врачу не пойдет» (генетик-исследователь). Не говоря уже о том, чтобы с этой целью прибегать к потенциалу генетики.

Почему-то население пассивно, инертно, либо, может быть, какой-то психологический момент срывает только тогда, когда столкнулся с проблемами, начинаешь решать. А вот так вот пойдешь измерить давление, пойдешь и сдашь кровь, пойдешь проверь свой генотип на муковисцидоз — пока вот этой запятой нету (генетик-исследователь).

Рациональный подход к будущему, с точки зрения экспертов, не является отличительной чертой нашей культуры. Напротив, для описания ее специфики информанты использовали такие выражения, как «русское авось», «русская рулетка», судьба, «мифологическое мышление», «смирение». Участники исследования полагают, что среди россиян сильна установка «со мной этого никогда не случится». Информированность о своих генетических рисках формирует «пациента-в-ожидании» (Shilling 2016), живущего в предчувствии момента, когда «предсказание сбудется». В интервью звучало мнение, что пока такое отношение к себе и к жизни не свойственно жителям нашей страны.

Понимаете, тогда закрывается вообще будущее. При всей распространенности разных практик заглянуть в будущее — от карточного гадания до гороскопа — люди не готовы к тому, чтобы жить под дамокловым мечом вот этого объективированного генетического будущего (специалист по биоэтике).

С такими установками может быть связана и непопулярность идей осознанного и ответственного родительства среди населения. Эксперты считают, что на сегодняшний день в нашей стране планирование беременности и рождение ребенка остаются во многом спонтанными процессами. ПКС выступает как практика, вносящая элементы контроля и рациональности в репродуктивное поведение.

Ну на самом деле здесь человек несет ответственность не за себя. Он несет ответственность за ребенка, да. И несет ответственность перед государством, что он ответственно повел себя <...> Будь, обезопась себя, понимаете, да, ремень безопасности надень на ребенка. Вот прекоцепционное тестирование — оно как раз вот ремень безопасности для ребенка, понимаете, да (врач гинеколог-репродуктолог).

Эксперты обращают внимание на то, что, поскольку Россия — многонациональная и многоконфессиональная страна, внедрение ПКС не всеми группами может рассматриваться позитивно. Являясь выражением биологизации различных периодов в жизни человека, ПКС может вступать в противоречие с восприятием зачатия и беременности как процессов, обусловленных прежде всего духовно и культурно.

Люди считают, что в естественность не надо вмешиваться, у нас нет функции Бога на коррекцию... в радикальном варианте медицинскую, в менее радикальном — генно-терапевтическую и иную. И поэтому религиозная позиция тоже может быть причиной ограничения решений генетических... (специалист по биоэтике).

Таким образом, по мнению экспертов, особенности российского общества, выраженные в ценностях и представлениях о должном и правильном поведении, необходимо принимать во внимание при принятии решений о популяризации ПКС.

Необходимость самостоятельной оплаты генетического тестирования. Тот факт, что сегодня пациенты имеют возможность пройти ПКС только платно, по-разному оценивается экспертами. Одна группа полагает, что такие услуги необходимо включить в программу ОМС, тем самым обеспечив большую доступность тестирования для всех желающих. Считается, что это поможет и увеличить круг охвата, и повысить вовлеченность населения: «В идеале они должны быть бесплатными за счет ОМС. Но насколько это реально, я не могу сказать» (специалист по биоэтике). Другая группа думает, что на сегодняшний день предоставление ПКС за счет обязательного медицинского страхования неоправданно и преждевременно.

Конечно, в определенной степени то, что нет бесплатного тестирования, это влияет. Но я должна сказать, что его нигде в мире практически нет. Да, генетические исследования — это разумно, не делаются за счет государства. Если бы они делались широко за счет государства, это был бы поток бессмысленных обследований, которые было бы очень сложно интерпретировать. Потому что, чтобы полу-

чить правильный ответ, должен быть правильный вопрос (врач педиатр-генетик).

Разброс в оценках высвечивает несформированность в экспертном сообществе единых представлений о сущности ПКС. Поскольку не решенными остаются вопросы о том, кто должен проходить скрининг (все население или группы риска), какие заболевания должны быть в него включены, каковы критерии включения заболеваний, то нет и понимания, должен ли скрининг быть массовым и предоставляться бесплатно. О вариативности трактовок ПКС свидетельствуют и такие пояснения экспертов:

Это другое. Вот если будет речь идти о именно наиболее частых заболеваниях, да, в нашей популяции. Ну, вот муковисцидоз, СМА — их там 10-15 заболеваний, которые встречаются с высокой частотой, где либо частое носительство, как при муковисцидозе и СМА, либо в конкретной популяции частое носительство. <...> Вот это имело бы смысл. Это как бы не очень дорого, если это уже делается (врач педиатр-генетик).

В то время как в отношении коммерческого характера услуги ПКС мнения профессионалов расходятся, результаты исследований свидетельствуют, что фактор оплаты расценивается россиянами как значимый при принятии решения о диагностике (Богомягкова, Орех, Глухова 2025; Шекунова 2024).

В качестве альтернативного варианта предоставления скрининга предлагается привлекать фонды, искать спонсоров, заинтересованных в популяризации этой практики.

Может быть, для начала может быть сделать старт какой-то в ограниченном субъекте в каком-то, например. Ну, если привлечь фонды, допустим, или привлечь какие-то ну, компании, которые могли бы спонсировать это. <...> Во многих странах существуют фонды, которые обеспечивают вот такие задачи (врач-невролог, организатор здравоохранения).

Готовность институтов

В качестве препятствий институционализации ПКС эксперты выделяли и готовность социальных институтов. Эта категория содержит следующие коды: «недостаток кадров и инфраструктуры», «недостаток компетенций у медицинских профессионалов», «трудности становления профилактической медицины».

Недостаток кадров и инфраструктуры. В ходе интервью обсуждались трудности функционирования современной системы здравоохранения как барьеры институционализации генетического скрининга. В первую очередь отмечалось, что в случае превращения ПКС в массовую практику обострится проблема нехватки врачей-генетиков. На сегодняшний день, по разным оценкам, в нашей стране насчитывается от 340 (Эксперт заявил... 2022) до 580 (Лучшие генетики России...) специалистов данного профиля.

Вот это тоже такой животрепевающий момент, на самом деле, потому что, например, врачей-генетиков у нас в стране не хватает, их не так много, как хотелось бы, и поэтому не можем покрыть, да, там, всех нуждающихся людей, кому требуется генетическая консультация (врач-генетик).

...тогда и генетиков надо больше. Потому что если так люди пойдут на консультацию, извините, а где взять ресурсы человеческие, да, профессиональные, врачебные? (врач-генетик).

Подчеркнем, что официальные данные о количестве врачей-генетиков в нашей стране не публикуются, не дается и оценка достаточности имеющих специалистов в расчете на душу населения.

Помимо расширения кадрового состава потребуется и увеличение количества генетических центров и лабораторий, закупка специализированного оборудования. На сегодняшний день такие центры сконцентрированы преимущественно в крупных городах, что ограничивает возможности получения генетических услуг для жителей регионов. Такое неравномерное распределение порождает региональные и социально-экономические различия в доступности высокотехнологичной медицинской помощи, что также служит препятствием институционализации ПКС.

Недостаток компетенций у медицинских профессионалов. Помимо кадровых и инфраструктурных проблем одной из тем интервью стали вопросы квалификации имеющих специалистов. Эксперты полагают, что низкая генетическая грамотность свойственна не только населению в целом, но и врачам, работающим на местах, — гинекологам, кардиологам, терапевтам, педиатрам и др. Недостаточная осведомленность профессионалов о генетических причинах ряда заболеваний и о возможностях современной медицины выявлять риски нередко затрудняет быструю постановку верного диагноза, направление пациента на предиктивное генетическое тестирование или к нужным специалистам.

Ну, и грамотность среди практических врачей генетическая должна тоже расти. Потому что уже нельзя работать, не зная этого.

То есть, мы должны уже на подготовке только даже практических врачей уже делать акцент на их знаниях о генетике.... Направить, да, подумать об этих заболеваниях. Знать, что на них есть диагностика, какие есть возможности современные и направить, и как бы чтобы этот пациент быстро вышел на окончательный диагноз, да, а не так, что он там наблюдается годами, пока кого-то осенит (врач-невролог, организатор здравоохранения).

В результате пациенты ищут информацию самостоятельно, в том числе в интернете и социальных сетях, а нередко знают о своем генетическом статусе и потенциальных угрозах больше, чем врачи на местах.

Обеспечение доступности ПКС без должной информационной подготовки как врачей, так и пациентов, приведет к тому, что полученные данные могут оказаться бесполезными. И врачи, и пациенты должны понимать цели и выгоды скрининга, что потребует их коллаборация на основе общей информированности.

Врачам-генетикам также недостает компетенций, но уже другого плана, а именно социогуманитарных знаний, психологической и биоэтической подготовки. Поскольку генетические сведения крайне чувствительны, информирование пациента об особенностях процедуры ДНК-диагностики и получаемых в ее результате данных требует от специалистов-генетиков владения соответствующими умениями. Внимательность к пациенту и аккуратность в интерпретации генетической информации становятся особенно важными в ситуации выявленных рисков передачи наследственного заболевания.

По сути, генетики сейчас не дают ту информацию, которая бы позволяла родителям делать информированный выбор. Очень часто навязывается свое мнение. То есть вот эта корректность, этическая плоскость нарушается очень часто во взаимодействии либо с носителями заболеваний, либо с самими пациентами. Это, конечно, чудовищно, когда узнаешь о таких случаях (основатель благотворительно фонда).

Более того, в этом случае пациент или семья не должны оставаться «один на один» с полученной информацией. Они нуждаются в сопровождении специалистами медицинского и психосоциального профиля, однако сегодня система здравоохранения не имеет для этого достаточных кадровых и временных ресурсов, а связи между различными подразделениями не выстроены. Нередко врачи-генетики выступают в роли своеобразных «менеджеров» — в силу недостатка компетенций и особенностей функционирования системы медицинской помощи они не готовы и не

умеют сопровождать пациентов, а ограничиваются лишь направлением к другим специалистам — гинекологам, репродуктологам.

В качестве важного направления оптимизации работы называлась необходимость выстраивания связей между различными подразделениями здравоохранения (врач-генетик, психолог, социальный работник, гинеколог, репродуктолог), НКО, религиозными организациями и др. В силу чувствительности проблематики обосновывалась значимость и потенциальная эффективность коллективного сопровождения пациентов и пар, планирующих беременность, до и после скрининга, требующая, в свою очередь, формирования команд, состоящих из профессионалов разных направлений.

Если на уровне страны выделить какие-то центры, которые могли бы сделать, разработать и сертифицировать вот такие программы подготовки таких команд, программы повышения квалификации в области биоэтики, расширить спектр программ в рамках непрерывного медицинского образования, вот это было бы хорошо (специалист по биоэтике).

В нескольких интервью поднимался вопрос о необходимости подготовки профессионалов нового типа, которые бы сочетали знания в области генетики с психологическими компетенциями, — генетических консультантов. В их обязанности должны входить до- и послетестовое консультирование пациентов, разъяснение особенностей процедуры и получаемых результатов.

На манер наших западных коллег, у них есть отдельная должность генетического консультанта. Это не врач... Смысл в том, что человека учат как раз объяснять пациенту, зачем ему это нужно. То есть врач-генетик посмотрел пациента, посмотрел обследование и сказал: нужно сделать вот это. Генетический консультант заходит и говорит: «Вам это нужно теперь, потому что...», — и объясняет, для чего, какие могут быть результаты и так далее. Потому что проще будет, эффективнее, если врач-генетик будет заниматься непосредственным назначением исследований, их интерпретацией, а большую часть именно разговорную переложить на генетического консультанта... Плюс их, они проходят дополнительные курсы психологической поддержки, то есть они работают немножко как врачи-психологи, потому что важно ведь не только поставить диагноз... нужно же правильно преподнести эту информацию (врач-генетик).

Еще один важный момент, отмеченный экспертами. На сегодняшний день врачи имеют возможность назначать лишь те обследования, которые включены в программу ОМС. Преконцепционный генетический скрининг не входит в ОМС, а предоставляется только на платной основе. В такой ситуации специалисты ограничены в информировании пациентов и рекомендациях проходить тестирование самостоятельно. Они также не имеют права искать сведения о дополнительном финансировании, например предоставляемом фондами.

Потому что, с одной стороны, если давать такую информацию, значит, должна быть доступность. А у нас, получается, информация есть, а доступности нету. Потому что, во-первых, это не бесплатно, это платно. А давать информирование о том, что это как бы реклама, услуга, это по законодательству нельзя (врач-генетик).

Таким образом, мы видим, что процессы информирования и обеспечения доступности ПКС находятся в тесной взаимосвязи и взаимозависимости на уровне как организации помощи, так и нормативного регулирования. Это подтверждает тезис о том, что сегодня обращение к ДНК-диагностике требует от пациента высокой мотивации и заинтересованности, он должен самостоятельно искать и интерпретировать информацию.

Трудности становления профилактической медицины. По мысли некоторых экспертов, фиксируемые в нормативных актах идеи предикции и профилактики не находят последовательного воплощения в реальной медицинской практике. Значительная часть функциональных обязанностей специалистов-генетиков сосредоточена на оказании помощи и сопровождении пациентов с уже обнаруженными генетическими заболеваниями и представителей групп риска. Несмотря на декларируемое движение к медицине 4-П, сегодня здравоохранение наиболее эффективно в работе с видимыми, наблюдаемыми симптомами и не нацелено на предупреждение рисков передачи наследственных заболеваний потомству.

...просто мужик пришел, захотел сдать тест, заплатил там... Мы удивились, зачем ему это надо? Врачи сказали: платит... Что делать. А это вот как раз ситуация, что вот человек пришел... что-то захотел о себе узнать, где-то что-то услышал. А оно шокировало генетиков и врачей. То есть мы даже сами не готовы работать с нормальной популяцией.... Мы все, вот, в поле зрения — проблема, пациенты, что сделать... А когда пришел просто человек, нам неинтересно (генетик-исследователь).

Более того, информанты полагают, что в ситуации «профилактического» ПКС, реализуемого на уровне популяции, неясно, как проводить работу с семьями: какие тесты им рекомендовать, как интерпретировать результаты и т.д.

Чем больше мы будем говорить об этом, тем больше все-таки и врачи, и пациенты, став осведомленными, начнут говорить: «Ага, Вы предлагаете — вот я пришел, у меня нет проблем, да, вот мы вчера поженились». Да, вот Вы мне скажите, чтобы у меня был здоровый ребенок? И вот тут-то мы маленько не готовы. Вот тут-то мы не готовы, а чего искать в норме. Если он придет с большим ребенком, уже все понятно. А вот тут вот мои три миллиарда нуклеотидов, и у супруги три миллиарда. Скажите, в каком из них ошибка? (генетик-исследователь).

Обсуждение результатов

Рассмотренные нами категории выделены аналитически. В действительности практики и социальные институты взаимосвязаны и тесно переплетаются, обуславливают и поддерживают друг друга. Тем не менее анализ экспертного дискурса высветил две фундаментальные дихотомии, которые, как правило, не рефлексированы экспертами, однако приверженность тому или иному полюсу влияет на оценку ПКС.

Первую дихотомию можно обозначить как «перспектива макроструктур (государства, системы здравоохранения) vs перспектива пациента». Она отражает представления о субъектах, интересы которых, пусть и неявно, признаются ведущими при рассмотрении вопроса о скрининге. Эксперты, исходящие из макроперспективы, говорят о необходимости и полезности ПКС в терминах решения социальных проблем, снижения нагрузки на системы здравоохранения и социальной помощи, экономической эффективности.

Потому что это большая социальная проблема, это большая головная боль для всех, и для государственной системы в том числе, потому что это не просто занимается больным ребенком мама, занимается больным ребенком папа, да, кто-то бросает работу для того, чтобы сидеть с этим больным ребенком <...> особенно тогда, когда это касается дорогостоящего лечения, это (ПКС. — Е.Б.) в обязательном порядке должно быть (врач гинеколог-репродуктолог).

Таким образом, интересы надындивидуальных социальных структур оказываются главными, а ПКС выступает как биополитический проект

(Фуко 2005) контроля над процессами рождаемости, заболеваемости, смертности, распространенности орфанных недугов среди населения. Негласная цель скрининга заключается в воспроизводстве здорового потомства на уровне общества.

Напротив, эксперты, размышляющие о ПКС с точки зрения пациента, спускаются с уровня популяции на уровень индивидуальных историй и рассуждают о необходимости диагностики в терминах биографии пациента, его жизненного мира и ценностей. Скрининг рассматривается как важный и необходимый инструмент заботы, поскольку повышает осведомленность о потенциальных рисках здоровью будущих детей и, соответственно, обеспечивает возможности осознанного выбора при принятии репродуктивных решений. В этом случае точкой отсчета являются потребности и интересы отдельных пациентов и их семей.

Вторая дихотомия может быть названа «патернализм vs партнерство/индивидуализм». В этом случае позиция эксперта опирается на определенную модель оказания медицинской помощи и соответствующую ей роль пациента. С одной стороны, ПКС является воплощением принципов медицины 4-П, в основании которой лежит идея автономного пациента, активно участвующего в принятии терапевтических решений, совершающего самостоятельные выборы и несущего ответственность за свое здоровье. В этой перспективе решение о (не)прохождении ПКС, знание или незнание о носительстве генетических мутаций признаются личным делом пациента и результатом его индивидуального выбора и индивидуальной ответственности.

С другой стороны, идеи популяризации скрининга неочевидным образом базируются на патерналистской логике оказания медицинской помощи, где ведущая роль принадлежит институциям. Превращение ПКС в обязательную или рекомендуемую практику отнимает у пациента право не знать о своих рисках. Призывы к пациенту быть ответственным и осознанным, принимать «верные» решения в то же время лишают его автономии и заставляют следовать определенному алгоритму или стандарту: «Это желание контролировать семью целиком таким образом, оно слишком опасно в принципе. И, ну... не хотелось бы. Выбор, выбор важен» (основатель благотворительного фонда). Стремление сделать скрининг на этапе планирования беременности обязательной или крайне желательной процедурой можно сравнить с распространением вакцинации (Донников, Быстрицкий 2024), когда выбор есть, но его как бы нет. В случае ПКС автономия пациента и профилактические задачи здравоохранения не просто «сплетаются в сложный орнамент биосоциальности» (Борисова 2023: 17), но и могут противоречить друг другу, вступать в конфликт.

Таким образом, важно понимать, из какой перспективы оценивается практика ПКС: из перспективы патерналистской модели взаимоотношений врача (системы здравоохранения) с пациентом или из перспективы автономной, партнерской модели, как дающей пациенту свободу в принятии медицинских решений, так и возлагающей ответственность за тот или иной выбор. В этом случае наглядно проявляется противоречие современной неолиберальной логики, в пределе противопоставляющей интересы и права отдельной личности и интересы надындивидуальных социальных структур (общественное благо), частные и коллективные цели и задачи. Успешность институционализации ПКС будет зависеть в том числе от того, каким образом удастся найти баланс между описанными перспективами и учесть интересы обеих сторон.

Заключение

В результате проведенного анализа экспертных нарративов выявлены и описаны основные препятствия институционализации ПКС в нашей стране, связанные, с одной стороны, с особенностями здоровьесберегающих практик россиян, а с другой, — с функционированием социальных институтов. Показано, что на сегодняшний день к использованию потенциала генетики в сфере репродукции в профилактических целях не готовы ни система здравоохранения, ни сами пациенты.

Основными институциональными барьерами являются нехватка кадров и инфраструктуры, недостаток компетенций у медицинских профессионалов, трудности становления профилактической медицины в целом. Несмотря на значительный предиктивный и профилактический потенциал генетических технологий, сегодня они в недостаточной мере применяются для предупреждения распространения наследственных заболеваний. Такие технологии наиболее эффективны в поле помощи пациентам с орфанными недугами и дальнейшем исследовании и сопровождении таких семей.

В экспертном сообществе пациенты описываются как обладающие низкой генетической грамотностью и низкой информированностью о возможностях современных ДНК-технологий. Среди важных характеристик отмечаются социокультурные особенности, а также ограниченные финансовые возможности. Получение информации о своем генетическом статусе не входит в перечень актуальных забот жителей нашей страны, а рациональный подход к будущему не соответствует актуальным ценностям российского общества. Значительное влияние на востребованность и доступность ПКС оказывают существующие региональные и социально-экономические неравенства.

Таким образом, обращение к новым технологиям не рутинизировано на уровне практик и нормативно не отрегулировано на уровне медицинских институций. Сегодня система генетического тестирования в нашей стране находится в определенном балансе. Существующие инфраструктурные и кадровые проблемы в этом сегменте здравоохранения не позволяют справляться с большим потоком клиентов. А потому происходит естественное сужение потока в результате отсутствия широкого информирования и предоставления услуг исключительно на платной основе. В итоге преконцепционный скрининг проходят только самые информированные и мотивированные жители нашей страны — те, для кого это личный выбор или необходимость. Популяризация ПКС приведет к увеличению количества россиян, с одной стороны, готовых пройти тестирование, а с другой — узнавших о своем носительстве мутаций, что нарушит сложившийся баланс и потребует существенной перестройки профилактического направления системы здравоохранения: значительного расширения штата специалистов-генетиков, открытия новых генетических центров и лабораторий и их обеспечения необходимым диагностическим оборудованием.

На фундаментальном уровне успешность институционализации ПКС будет зависеть от нахождения оптимального соотношения между полюсами выявленных в ходе исследования дихотомий — интересами и потребностями, с одной стороны, пациента, а с другой — надындивидуальных социальных структур. Отметим, что даже экспертный дискурс не един и по многим вопросам среди профессионалов отсутствует консенсус. А потому для внедрения ПКС в широкую медицинскую практику требуется не только формирование лояльного общественного мнения, но и выработка согласованной позиции по принципиальным вопросам в экспертном сообществе, формирующем и легитимирующем социальную норму.

Несмотря на полученные важные результаты, настоящее исследование обладает некоторыми ограничениями. Во-первых, укажем незначительный объем выборки ($N=13$) и привлечение информантов, прежде всего, из крупных городов нашей страны. Полагаем, что включение в выборку экспертов, представляющих регионы, позволило бы расширить спектр оценок ПКС и затронуть темы, не видимые в мегаполисах. В результате, не представляется возможным говорить о полном насыщении полученных категорий. Во-вторых, отметим эффект самоотбора участников. Так, зафиксирована точка зрения только тех экспертов, кто согласился поговорить на чувствительную и неоднозначную тему. Далеко не все, к кому исследователи обращались с просьбой об интервью, выразили готовность обсудить ПКС. Таким образом, для корректной интерпретации данных

необходимо учитывать молчание потенциальных информантов в ответ на приглашение в исследование, а также ограниченный доступ к высоко-статусным экспертам. В-третьих, рассмотрение процесса институционализации ПКС требует тщательного анализа имеющейся материальной инфраструктуры; в рамках исследования этот вопрос остался за рамками внимания.

Тем не менее, впервые в нашей стране был описан экспертный дискурс о ПКС, что вносит вклад в общественное обсуждение перспектив и рисков его внедрения и свидетельствует о необходимости учета не только медицинского и биоэтического, но и социологического подхода. Для формирования более комплексного представления о готовности российского общества к внедрению ПКС, существующих проблемах и возможностях необходима развернутая социогуманитарная экспертиза, включающая изучение точек зрения и других акторов: семей, задетых заболеванием, представителей групп риска, медицинских профессионалов, работающих на местах, и врачей-генетиков.

Литература / References

Биоэтика и генетика: вызовы XXI века (2024). Е.Г. Гребенщикова (отв. ред). М.: ИНИОН РАН.

Bioethics and Genetics: Challenges of the 21st Century (2024). Grebenschikova E.G. (ed.) Moscow: INION RAN (in Russian).

Богомягкова Е.С. (2022) Генетическое тестирование в практиках заботы о здоровье (по материалам эмпирического исследования). *Медицинская этика*, 10(2): 38–43. <https://doi.org/10.24075/medet.2022.045>

Bogomiagkova E.S. (2022) Genetic Testing in Health Care Practices (Based on Empirical Research). *Meditsinskaya etika* [Medical Ethics], 10(2): 38–43. <https://doi.org/10.24075/medet.2022.045> (in Russian).

Богомягкова Е.С., Орех Е.А., Глухова М.Е. (2025) Преконцепционный генетический скрининг в оценках россиян. *Социологические исследования*, 6: 129–142. <https://doi.org/10.7868/S3034601025060113>

Bogomiagkova E.S., Orekh E.A., Glukhova M.E. (2025) Preconception Genetic Screening in Russians' Assessments. *Sotsiologicheskiye issledovaniya* [Sociological Research], 6: 129–142. <https://doi.org/10.7868/S3034601025060113> (in Russian).

Борисова А.О., Нестеров Р.С. (2023) Социокультурные аспекты преко-нцепционного генетического тестирования. *Медицинская этика*, 11(3): 14–21. <https://doi.org/10.24075/medet.2023.020>

Borisova A.O., Nesterov R.S. (2023) Sociocultural Aspects of Preconception Genetic Testing. *Meditsinskaya etika* [Medical Ethics], 11(3): 14–21. <https://doi.org/10.24075/medet.2023.020> (in Russian).

Глотов А.С., Насыхова Ю.А. и др. (2023) Перспективы преконцепционного генетического скрининга на этапе планирования беременности. *Журнал акушерства и женских болезней*, 72(6): 173–192. <https://doi.org/10.17816/JOWD622752>

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], 72(6): 173–192. <https://doi.org/10.17816/JOWD622752> (in Russian).

Гребенщикова Е.Г. (2020) Потребительская геномика и генетизация общества: переосмысление идентичности, социальных связей и ответственности. *Социологические исследования*, 2: 13–19. <https://doi.org/10.31857/S013216250008490-2>

Grebenshchikova E.G. (2020) Direct-to-consumer Genomics and Genetization of Society: Rethinking Identity, Social Relations and Responsibility. *Sotsiologicheskie issledovaniia* [Sociological Research], 2: 13–19. <https://doi.org/10.31857/S013216250008490-2> (in Russian).

Долгов А.Ю. (2024) Обсуждение генетики в социальных медиа: анализ представлений пользователей YouTube о науке и технологиях. *Философия науки и техники*, 29(2): 47–60. <https://doi.org/10.21146/2413-9084-2024-29-2-47-60>

Dolgov A.Yu. (2024) Discussing genetics in social media: analysis of YouTube users' representations of science and technology. *Filosofiya nauki i tekhniki* [Philosophy of Science and Technology], 29(2): 47–60. <https://doi.org/10.21146/2413-9084-2024-29-2-47-6-0> (in Russian).

Донников А.Е. (2019) Этические вопросы, связанные с преконцепционным генетическим скринингом: исторический опыт и современные тенденции. *Акушерство и гинекология*, 11: 46–54. <https://dx.doi.org/10.18565/aig.2019.11.46-54>

Donnikov A.E. (2019) Ethical Issues Related to Preconception Genetic Screening: Historical Experience and Current Trends. *Akusherstvo i ginekologiya* [Obstetrics and Gynecology], 11: 46–54. <https://dx.doi.org/10.18565/aig.2019.11.46-5-4> (in Russian).

Донников А.Е., Быстрицкий А.А. (2024) Преко́нцепционный генетический скрининг: этические вопросы в контексте исторического опыта и технологического прогресса. *Биоэтика и генетика: вызовы XXI века*. Е.Г. Гребенщикова (отв. ред.). М.: ИНИОН РАН: 129–147.

Donnikov A.E., Bystritsky A.A. (2024) Preconception genetic screening: ethical issues in the context of historical experience and technological progress. Grebenchikova E.G. (ed.) *Bioethics and Genetics: Challenges of the 21st Century*. Moscow: INION RAN: 129–147 (in Russian).

Лехциер В.Л., Шекунова Ю.О. (2022) Генетизация с точки зрения генетиков: направления, проблемы и перспективы персонализированного и молекулярно-генетического тестирования в России. *Экономическая социология*, 23(3): 129–158. <https://doi.org/10.17323/1726-3247-2022-3-129-159>

Lekhtsier V., Shekunova Y. (2022) Geneticization from the Point of View of Geneticists: Practices, and Prospects of Personalized and Predictive Molecular Genetic Testing in Russia. *Ekonomicheskaya sotsiologiya* [Journal of Economic Sociology], 23(3): 129–159. <https://doi.org/10.17323/1726-3247-2022-3-129-159> (in Russian).

Талантова О.Е., Постникова Т.Б. и др. (2024) Современный взгляд на прекоцепционный скрининг. *Журнал акушерства и женских болезней*, 73(1): 149–156. <https://doi.org/10.17816/JOWD623670>

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], 73(1): 149–156. <https://doi.org/10.17816/JOWD623670> (in Russian).

Угарова А.С. (2018) Парадоксы генетического тестирования на онкологию: между контролем и риском. *Вестник Санкт-Петербургского университета. Социология*, 8(1): 94–104. <https://doi.org/10.21638//11701/spbu12.2018.108>

Ugarova A.S. (2018) Paradoxes of Genetic Testing for Cancer: Between Control and Risk. *Vestnik Sankt-Peterburgskogo universiteta. Sociologiya* [Vestnik of Saint-Petersburg University. Sociology], 8(1): 94–104. <https://doi.org/10.21638//11701/spbu12.2018.108> (in Russian).

Фуко М. (2005) Лекция от 17 марта 1976 г. *Нужно защищать общество: курс лекций, прочитанных в Коллеж-де-Франс в 1975–1976 учебном году*. СПб.: Наука: 253–279.

Foucault M. (2005) Lecture of 17 March 1976. Society must be defended: a Course of lectures delivered at the Collège de France in 1975–1976 academic year. St. Petersburg: Nauka: 253–279. (in Russian).

Чернова Ж.В. (2023) Методологические аспекты экспертных интервью: подходы, возможности и ограничения. *Мониторинг общественного мнения: экономические и социальные перемены*, 5: 74–90. <https://doi.org/10.14515/monitoring.2023.5.2418>

Chernova Z.V. (2023) Methodological Aspects of Expert Interviews: Approaches, Opportunities, and Limitations. *Monitoring obshchestvennogo mneniya: ekonomicheskie i social'nye peremeny* [Monitoring of Public Opinion: Economic and Social Changes], 5: 74–90. <https://doi.org/10.14515/monitoring.2023.5.2418> (in Russian).

Шекунова Ю.О. (2024) *Процесс генетизации: институциональные проблемы применения современных предиктивных биотехнологий в повседневной жизни большого российского города*: дис. ... канд. соц. наук. Национальный исследовательский нижегородский государственный университет им. Н.И. Лобачевского.

Shekunova Yu.O. (2024) *The Process of Geneticization: Institutional Problems of Applying Modern Predictive Biotechnologies in Everyday Life of a Large Russian City*: PhD dissertation in Sociology. Nizhny Novgorod State University named after N. I. Lobachevsky (in Russian).

Berger P.L., Luckmann T. (1966) *The Social Construction of Reality: A Treatise in the Sociology of Knowledge*. Garden City, NY: Anchor Books.

Cao A., Kan Y.W. (2013) The prevention of thalassemia. *Cold Spring Harb. Perspect. Med.*, 3(2): a011775. <https://doi.org/10.1101/cshperspect.a011775>

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*, 108(4): 608–619. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2021.03.004>

Gao Z., Waggoner D. et al. (2015) An estimate of the average number of recessive lethal mutations carried by humans. *Genetics*, 199(4): 1243–54. <https://doi.org/10.1534/genetics.114.173351>.

Matar A., Hansson M.G., Höglund A.T. (2019) Values and value conflicts in implementation and use of preconception expanded carrier screening – an expert interview study. *BMC Med Ethics*. 20, 25. <https://doi.org/10.1186/s12910-019-0362-1>

Shilling Ch. (2016) The rise of body studies and the embodiment of society: A review of the field. *Horizons in Humanities and Social Sciences: An International Refereed Journal*, 2(1): 1–14. <https://doi.org/10.19089/hhss.v2i1.39>.

Источники

Лучшие генетики России. *Лайк Доктор*. URL: <https://like.doctor/russia/vrachi/genetik> (дата обращения: 10.07.2025).

Перечень поручений по итогам заседания Государственного Совета по вопросам социальной поддержки семей, Пр-119ГС, п.46, 20 декабря 2024 г.

Постановление Правительства РФ от 22.04.2019 №479 (ред. от 06.06.2023) «Об утверждении Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий на 2019–2030 годы».

Указ Президента РФ от 11.03.2019 № 97 «Об Основах государственной политики Российской Федерации в области обеспечения химической и биологической безопасности на период до 2025 года и дальнейшую перспективу».

Указ Президента Российской Федерации от 28.11.2018 № 680 «О развитии генетических технологий в Российской Федерации».

Эксперт заявил, что в некоторых регионах нет ни одного врача-генетика. 27 мая 2022. ТАСС. URL: <https://tass.ru/obschestvo/14747965> (дата обращения 10.07.2025).

Online Mendelian Inheritance in Man. URL: <https://www.omim.org/statistics/entry> (Access 10.07.2025).

“A CHILD’S SEAT BELT”: PRECONCEPTION GENETIC SCREENING IN EXPERTS’ ASSESSMENTS

Elena S. Bogomyagkova (e.bogomyagkova@spbu.ru)

St. Petersburg State University, St. Petersburg, Russia
Sociological Institute of the RAS — Branch of the FCTAS RAS
St. Petersburg, Russia

Citation: Bogomyagkova E. (2026) “A child’s seat belt”: Preconception genetic screening in experts’ assessments. *Zhurnal sotsiologii i sotsialnoy antropologii* [The Journal of Sociology and Social Anthropology], 29(2): 118–143 (in Russian).
<https://doi.org/10.31119/jssa.2026.29.2.5> EDN: CXGTYP

Abstract. The article contains the results of a sociological study conducted using expert interviews in 2023–2025 and devoted to the investigation of the current discourse regarding genetic testing at the stage of pregnancy planning — preconception genetic screening (PCS). Even though this type of diagnostics is still a new practice for our country, the issue of its introduction into widespread medical practice has recently acquired political resonance. However, before being presented to the public, certain decisions are discussed, normalized and legitimized among specialists who have the rights and opportunities to determine the social norm due to their position in the professional hierarchy. That is why the analysis of existing ideas and assessments in the expert community becomes especially relevant. The research identified and described the main obstacles to the institutionalization of PCS in our country noted by experts — related, on the one hand, to the readiness of the population, and on the other, to the readiness of social institutions. Institutional barriers include a shortage of personnel and infrastructure, a lack of competencies among medical professionals, and difficulties in establishing preventive medicine. Experts cite population-related barriers as low genetic literacy, insufficient information, sociocultural factors, and the need to pay for testing independently. It was shown that today neither the healthcare system nor the patients themselves are ready to use the potential of genetics in the field of reproduction for preventive purposes, and the existing system of medical care is in a certain balance. The introduction of PCS into the widespread medical practice will upset the existing balance and will require significant personnel and infrastructure changes, as well as the formation of preventive consciousness, increased awareness and genetic literacy of the population. Analysis of expert discourse highlighted the lack of consensus among professionals on a number of fundamental issues, as well as the absence of shared understandings about the essence of PCS, the possibilities and limits of its application. The success of the institutionalization of genetic screening will depend on the development of a coordinated position in the expert community that forms and legitimizes the social norms.

Keywords: preconception genetic screening, genetic testing; expert interviews, institutionalization, barriers to institutionalization.

Acknowledgements

The publication is based on research supported by the Charity Foundation «Ostrova». Project number: 123081700051-2.