

Скрининг на синдром Дауна: несправедливая смерть и жизнь по праву

Фрэнк Бакли, Сью Бакли, Международный фонд содействия образованию детей с синдромом Дауна (Down Syndrome Education International)¹

Пренатальный скрининг на синдром Дауна ежегодно охватывает миллионы беременных женщин во всем мире. Его разрешающая способность довольно низка, поэтому в случае положительного результата становится необходимым проведение инвазивных диагностических процедур, связанных с дополнительным риском для еще не родившегося ребенка. Прямым следствием их применения, наряду с выявлением генетических аномалий, является потеря многих детей, которые на самом деле не имели синдрома Дауна.

По нашим оценкам, современная практика скрининга в Англии и Уэльсе ежегодно предотвращает появление на свет примерно 660 детей с синдромом Дауна, но в то же время приводит к потере 400 детей, у которых нет этого синдрома. Хотя пренатальный диагноз стали ставить чаще, он не дает полной гарантии и по-прежнему рождается немало детей с синдромом Дауна (за 15 последних лет отмечен даже 25%-ный рост числа новорожденных с такой хромосомной аномалией).

¹ Buckley, F., Buckle, S. Wrongful deaths and rightful lives – screening for Down syndrome // Down Syndrome Research and Practice. 2008. Vol. 12, Iss. 2. P. 79–86. URL: www.down-syndrome.org/research-practice



Качество жизни людей с синдромом Дауна продолжает улучшаться. Во многих странах они стали жить дольше и достигать в жизни большего, чем когда-либо ранее. Количество новорожденных с синдромом Дауна продолжает расти, а средняя продолжительность жизни людей с данным видом генетической аномалии сейчас достигает 60 лет. В соответствии с этим приоритеты в научных исследованиях и практике должны быть сдвинуты с профилактики рождений людей с синдромом Дауна на улучшение медицинской помощи, образования, а также на их поддержку на протяжении всей жизни. Мы полагаем, что генетический скрининг на умственные и физические способности должен пройти через широкое публичное обсуждение, прежде чем новые технологии пренатальной диагностики и секвенирования (расшифровки) генома станут доступны широкому кругу пациентов.

Согласно рекомендациям Американского колледжа акушеров и гинекологов, всем беременным женщинам в США должна быть предоставлена возможность пренатального скрининга на сроке беременности до 20 недель с предпочтением скрининга в первом триместре беременности. Ранее Национальный институт клинического мастерства Великобритании (NICE) рекомендовал обеспечить для всех женщин в первом триместре беременности возможность комбинированного тестирования, включая ультразвуковое обследование и анализы крови. В Шотландии недавно было объявлено, что комбинированный тест будет доступен для всех беременных женщин к марту 2011 года.

Пренатальный скрининг нацелен на то, чтобы оценить шансы конкретной женщины на рождение ребенка с синдромом Дауна и помочь родителям принять решение о том, надо ли проводить дополнительные диагностические обследования, которые сопряжены с некоторым риском для еще не родившегося ребенка. Этот процесс становится для большинства пар непростым, так как включает значительную долю неопределенности и подвергает испытанию их личностные ценности и установки.

Большинство исследований вплоть до настоящего времени было посвящено анализу точности оценок, получаемых на основе конкурирующих методик скрининга. Вместе с тем явно недостаточно изучено, в какой степени эти процедуры помогают людям принимать осознанное решение и как они влияют на общее благополучие родителей и детей. Проводились лишь отдельные исследования качества жизни людей с синдромом Дауна и тех дополнительных проблем, с которыми им приходится сталкиваться в жизни в связи с их состоянием.

Национальный институт клинического мастерства Великобритании в обзоре по этой теме констатирует: «Высокодоверенные данные указывают, что беременные женщины не имеют достаточных знаний для того, чтобы принять осмысленные решения, которые необходимы в отношении скрининга на синдром Дауна». Некоторые специалисты-медики, по-видимому, неправильно понимают результаты тестов скрининга, так что вряд ли стоит удивляться тому, что многим беременным женщинам «особенно трудно осознать, какой смысл заключен в вычислении степени риска».

Кроме того, данные исследований, проведенных в США и Испании, подтверждают предположение, что во многих

странах система медицинской помощи и поддержки, предоставляемых людям с данным диагнозом, явно недостаточна.

Консультирование может оказывать отсроченное влияние на качество жизни людей с синдромом Дауна и их близких. Современная практика скрининга потенциально способна отрицательно воздействовать на материнское отношение к ребенку, вызывая страх, пагубный для его развития. Не исключены и нежелательные психологические последствия для некоторых супружеских пар, остановивших свой выбор на селективном прерывании беременности. Эти неблагоприятные эффекты пренатального скрининга не подвергались таким суровым проверкам, как собственно различные его методики.

Гуманитарные и экономические издержки скрининга часто противопоставляются «бремени» и «стрессу», которые накладывает на семью наличие ребенка с синдромом Дауна. Однако исследования, проведенные в семьях, где воспитываются дети с синдромом Дауна, показали, что большинство родителей хорошо справляются с этой ситуацией и связывают с нею не только проблемы, но и позитивные моменты. В исследованиях такого рода обнаружены положительные воздействия на многих сиблингов, растущих в одной семье с ребенком, имеющим синдром Дауна.

Пренатальный скрининг представляет собой обширное поле деятельности для поставщиков соответствующих тестов и вспомогательных услуг. По расчетам специалистов в настоящее время в Англии и Уэльсе при отсутствии скрининга с синдромом Дауна рождался бы в среднем 1 из 500 живорожденных детей. Потенциальный же рынок для тестов скрининга в Англии и Уэльсе ежегодно составляет почти 700 000 беременностей. Многие биохимические маркеры, используемые при скрининге, подлежат патентованию. И существует обеспокоенность по поводу влияния интересов определенного круга лиц на процесс исследований и формирование политики организаций, предоставляющих услуги и программное обеспечение, связанные со скринингом.

«Сегодня главная движущая сила расширения практики скрининга исходит от медицинских агентств, а не от простых людей и не является результатом демократических дебатов. По поводу скрининга в Великобритании не проводилось парламентских дискуссий и не принималось никаких законов. Политику формулируют консультативные советы, которые выпускают руководящие указания. В медицинской литературе подчеркивается необходимость профилактики страданий и предоставления родителям определенного выбора, связанного с возможностью прервать патологическую беременность. Оказывая давление на общество, органы здравоохранения приводят экономические аргументы: необходимо снизить «пожизненные расходы на медицинскую помощь» людям с синдромом Дауна, избежать дорогостоящих судебных разбирательств по поводу «нежелательного рождения» детей, которым не был поставлен диагноз, и разработать более дешевые, хотя также экономически рентабельные, технологии скрининга»².

Итак, каким же образом обстоит дело в современной практике скрининга?

² Alderson, P. Prenatal screening, ethics and Down's syndrome: a literature review // Nursing Ethics. 2001. Vol. 8, № 4. P. 360–374.

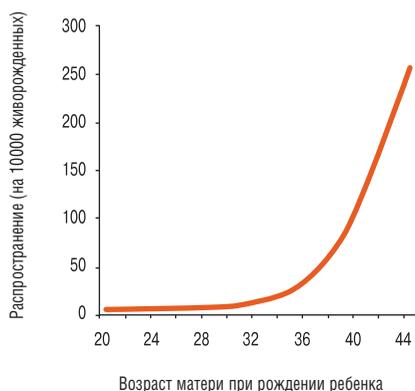


Рис. 1. Зависимость распространения синдрома Дауна среди новорожденных от возраста матери

Вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна увеличивается с возрастом матери, резко повышаясь у женщин старше 30 лет. Следовательно, возраст матери является ключевым фактором, определяющим распространенность синдрома Дауна среди новорожденных в любой конкретной популяции

Теоретическая модель пренатального скрининга

Возраст матери является четким предиктором рождения ребенка с синдромом Дауна (рис. 1). Исторически инвазивную диагностику предлагали матерям старше 35 лет, для которых только фактор возраста уже повышал вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна (более чем до 1 на 350 живорожденных детей). Для таких матерей риск рождения ребенка с синдромом Дауна примерно соответствует риску потерять здорового ребенка в результате диагностических процедур. Логическое обоснование такого подхода состояло том, что риск рождения ребенка с синдромом Дауна, примерно соответствующий риску потери здорового ребенка или превышающий его, «оправдывает» инвазивные диагностические процедуры.

В 1980-е годы было выявлено, что в крови женщины, вынашивающей ребенка с синдромом Дауна, как правило, имеются определенного рода маркеры, которые отсутствуют в крови женщин, вынашивающих здоровых детей. Это открытие привело к попыткам улучшить скрининг, основывая его не только на возрастных показателях, но и на анализе этих маркеров в образцах крови матерей. С тех пор в попытках усовершенствовать скрининг беременности на синдром Дау-

на, сделать его более точным применялись разные комбинации маркеров в сочетании с ультразвуковыми измерениями плода.

Разрешающая способность тестов скрининга такова, что они дают возможность лишь оценить шансы рождения ребенка с синдромом Дауна. Полученные оценки разделяют на «положительные» (высокий риск) и «отрицательные» (низкий риск), причем на основании этих оценок обычно принимают решение о проведении инвазивной пренатальной диагностики. Возможны четыре исхода скрининга: истинноположительный, ложноположительный, истинноотрицательный и ложноотрицательный (рис. 2). Тем матерям, у которых скрининг дал положительный результат, рекомендуют рассмотреть вопрос о проведении пренатальной диагностики инвазивными методами. Поскольку инвазивные процедуры сопряжены с определенным риском прерывания беременности, стратегические установки скрининга направлены на сведение к минимуму ложноположительных результатов. В то же время желательно довести до максимума показатели выявления синдрома.

Таким образом, «граница отсечения риска», то есть рубеж, разделяющий результаты скрининга на положительные и отрицательные, представляет собой, по существу, произвольную величину, балансирующую между степенью выявления



Рис. 2. Процесс скрининга, возможные исходы и показатели точности

Степень выявления (доля случаев, когда тесты скрининга позволили точно идентифицировать состояние плода): $\text{ИПР} / (\text{ИПР} + \text{ЛОР}) = 85\%$. Степень ложноположительных результатов (доля случаев, когда тесты скрининга ошибочно дали положительный результат при отсутствии синдрома Дауна у ребенка): $\text{ЛПР} / (\text{ЛПР} + \text{ИОР}) = 6,7\%$. Шансы для плода быть фактически пораженным при положительном результате скрининга: $\text{ИПР} / \text{ЛПР} = 1 : 20$ (цифры иллюстративные)

синдрома и степенью ложноположительных результатов (рис. 3, а). Более высокая граница отсечения риска уменьшает число ложноположительных результатов, но также снижает и степень выявления (и наоборот), то есть влияет как на число родившихся детей с синдромом Дауна, так и на число потерь здоровых детей (рис. 3, б). При использовании этой модели предполагается, что процент женщин, которые выбирают инвазивные методы диагностики при положительном результате скрининга, держится на одном и том же уровне и не зависит от вычисленной степени риска. Но на практике женщины, выбравшие пренатальный скрининг, более склонны к инвазивной диагностике в случае получения повышенной оценки риска.

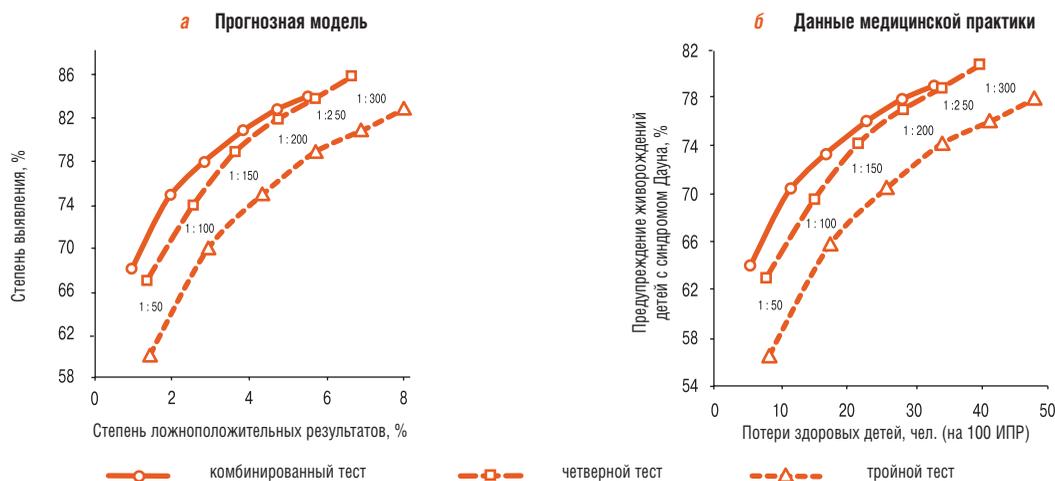


Рис. 3. Балансирование между выявлением и ложноположительными результатами при определении границы отсечения риска: а – более высокая степень выявления подразумевает и более высокую вероятность ложноположительных результатов. Равновесие выбирают, устанавливая «границу отсечения», отделяющую результаты с «высоким» риском от результатов с «низким» риском; б – правильное выявлениеотягощенной беременности имеет место в среднем только в одном из 20–30 случаев, давших положительный результат при первичном скрининге. Это побуждает многих женщин, беременность у которых фактически неотягощена синдромом Дауна, решиться на процедуры инвазивной диагностики, чреватые возможностью потери здорового ребенка. Выбор границы отсечения – это, по существу, выбор между предупреждением появления на свет больных детей и потерей здоровых детей. (Частотные показатели распространения, выявления и ложноположительных результатов, предсказанные границей отсечения в начале второго триместра беременности и примененные в иллюстративных целях для выборки размером 100 000 беременностей, допускают 60 % положительных результатов скрининга, 90 % случаев прерывания беременности с синдромом Дауна и 23 % случаев естественной потери плода.)

Разница между выявлением и предупреждением

При зачатии у человека необычный численный набор хромосом встречается на удивление часто, по-видимому, затрагивая около 20 % всех оплодотворенных яйцеклеток. Многие такие яйцеклетки теряют жизнеспособность уже на первых неделях беременности. Беременности, отягощенные синдромом Дауна, намного чаще заканчиваются самопроизвольным прерыванием по сравнению с неотягощенными. В публикациях приводятся разные количественные оценки невынашивания беременности. Суммарный показатель свидетельствует о том, что 43 % плодов с синдромом Дауна, диагностированным на сроке беременности от 11 до 13 недель, и 23 % плодов с этим синдромом, диагностированным на сроке от 16 до 18 недель, не доживают до родов. У матерей старшего возраста показатели невынашивания, по-видимому, выше. При отсутствии исследований, проведенных на обширных выборках беременностей, прошедших пренатальную диагностику и прослеженных вплоть до завершения, довольно трудно дать точные числовые оценки. Кажется вполне вероятным, что по сравнению с дан-

ными по медицинскому прерыванию беременности или живорождению цифры невыношенных беременностей, фигурирующие в отчетах, часто ниже, чем могли бы быть при отсутствии вмешательств. Беременности, отягощенные синдромом Дауна, не выявленным пренатально (ложноотрицательный результат скрининга), но не закончившиеся рождением живого ребенка, также не включаются в сводки и представляют еще один источник искажения при подсчете данных.

Показатель естественных потерь означает, что количество случаев пренатального выявления синдрома Дауна и медицинского прерывания беременности не соответствует количеству предупреждений живорождения (поскольку во многих случаях медицинского аборта плод не дожил бы до родов и сам по себе). Показатель естественных потерь также означает, что смещение скрининга на более ранние сроки беременности (например, за счет введения комбинированного теста в первом триместре) позволит выявить больше отягощенных беременностей, при которых плод не выжил бы и без медицинского аборта, то есть во многих случаях искусственное прерывание беременности будет подменять самопроизвольный выкидыш.



Оценки риска для будущих детей

Согласно доступным объективным данным риск прерывания беременности вследствие амниоцентеза составляет 1 %, а вероятность такого исхода после биопсии ворсин хориона (CVS) в первом триместре беременности – около 2 %. Наблюдается выраженная изменчивость по степени осложнений после амниоцентеза под ультразвуковым контролем и после CVS. Исследования выявили, что показатель потерь в результате проведения амниоцентеза в 6–8 раз выше при выполнении процедур начинающими врачами по сравнению с более опытными специалистами.

Ориентация на смещение скрининга в сторону первого триместра беременности (то есть на диагностику через CVS) может существенно увеличить неоправданные потери здоровых детей (без соответствующего снижения доли ложноположительных результатов).

Медицинская практика

Многие опубликованные исследования конкурирующих технологий скрининга моделируют эффекты различных границ отсечения риска. Однако надо признать, что моделирование может оказаться нерепрезентативным в отношении практического осуществления скрининга. Например, прогнозируемая разрешающая способность скрининга с четверным тестом, показанная на рис. 3, при отсечении на уровне $\geq 1 : 300$ соответствовала степени выявления 86 % и частоте ложноположительных результатов 6,6 %. В то же время проверка разрешающей способности четверного теста в 14 больницах Великобритании показала степень выявления 81 % и частоту ложноположительных результатов 7 % при отсечении риска на уровне $\geq 1 : 300$. Эти скромные различия соответствуют дополнительной потере двух здоровых детей и уменьшению показателя предупреждения живорождений с синдромом Дауна на 5 случаев в расчете на каждые 100 000 обследованных беременностей. Другие исследования также наглядно иллюстрируют, насколько реальная практика может отличаться от некоторых моделей.

В Великобритании и многих странах Европы пренатальный скрининг в настоящее время доступен для большинства женщин независимо от возраста. В Англии и Уэльсе пренатальный скрининг стал широко использоваться с конца 1980-х годов. Государственный цитогенетический регистр по синдрому Дауна (NDSCR) ведет записи диагнозов и исходов беременности с 1 января 1989 года, а недавно опубликовал дан-

ные за 2006 год. Мы проанализировали данные записей NDSCR, чтобы оценить действенность официальных установок по пренатальному скринингу в Англии и Уэльсе за период с 1992 по 2006 год (см. таблицу). NDSCR записывает данные по всем беременностям с диагностированным синдромом Дауна и всем родам в Англии и Уэльсе. Мы сделали поправку на неизвестные исходы, чтобы получить полную оценку случаев живорождения, невынашивания / мертворождения и искусственного прерывания беременности. Затем было оценено число предупрежденных случаев живорождения детей с синдромом Дауна посредством вычитания прогнозируемых естественных потерь из числа беременностей, прерванных искусственно (допуская естественные плодные потери на уровне 43 и 23 % для беременностей, диагностированных через CVS и амниоцентез соответственно).

Записи по исходам тех беременностей, когда по итогам скрининга был получен положительный результат, но диагноз синдрома Дауна не был подтвержден последующими (инвазивными) анализами, не велись. Таким образом, были рассчитаны предположительные потери 45 здоровых детей на каждые 100 случаев пренатального диагноза синдрома Дауна ($1 : 2,2$) по анализам сыворотки и/или данным ультразвукового обследования, а также потери 143 здоровых детей на каждые 100 случаев синдрома Дауна ($1 : 0,7$), когда обследование проводилось по показаниям, связанным только с возрастом матери.

Для введения поправки на возможные усовершенствования в практике, связанные с более частым в последние годы применением комбинированного теста, мы допускаем, что в период с 2001 по 2006 год потери здоровых детей снизились до 31 случая на каждые 100 беременностей с пренатальным диагнозом синдрома Дауна, поставленным по анализам сыворотки и/или результатам ультразвукового обследования ($1 : 3,2$). Эти допущения были приняты на основе данных о частоте выявления синдрома Дауна и доле ложноположительных результатов с применением четверного скрининга в практической работе 14 больниц Великобритании (46 000 беременностей, в том числе 88 с синдромом Дауна), о прогнозируемых рабочих характеристиках скрининга по возрасту матерей в том же исследовании, а также по данным, полученным при комбинированном скрининге в исследовании с участием 15 медицинских центров в США (36 000 беременностей, в том числе 92 с синдромом Дауна). Оценивая эти потери, мы исходили из допущения о частоте потерь в результате инвазивных диагностических процедур (CVS или амниоцентеза) порядка 1 %.

Оценочные характеристики пренатального скрининга по Англии и Уэльсу за период 1991–2006 гг.³

Период	Все живорождения	Диагностированный синдром Дауна	Пренатально диагностированный синдром Дауна		Искусственно прерванные беременности	Невынашивание или мертворождение	Живорожденные дети с синдромом Дауна		Естественные потери	Предупрежденные живорождения с синдромом Дауна	Живорождения с синдромом Дауна при отсутствии вмешательств		Потери здоровых детей
	Ж	Д	ПД		ИП	НМ	ЖД		ЕП	П	ОВ		ПЗ
	<i>n</i>	<i>n</i>	<i>n</i>	%	<i>n</i>	<i>n</i>	<i>n</i>	<i>prev</i>	<i>n</i>	<i>n</i>	<i>n</i>	<i>prev</i>	<i>n</i>
1992	689656	1103	483	44	443	26	634	9,2	112	331	965	14,0	297
1993	673467	1130	548	48	505	21	604	9,0	134	371	975	14,5	318
1994	664726	1194	603	51	555	29	610	9,2	154	401	1011	15,2	339
1995	648138	1193	648	54	589	39	565	8,7	167	422	987	15,2	351
1996	649485	1302	722	55	666	34	602	9,3	195	471	1073	16,5	381
1997	643095	1390	738	53	680	44	666	10,4	206	474	1140	17,7	375
1998	635901	1298	703	54	640	24	634	10,0	195	445	1079	17,0	366
1999	621872	1321	729	55	674	40	607	9,8	202	472	1079	17,3	373
2000	604441	1369	808	59	742	29	598	9,9	228	514	1112	18,4	403
2001	594634	1369	819	60	752	38	579	9,7	243	509	1088	18,3	412
2002	565709	1451	889	61	805	48	598	10,6	257	548	1146	20,3	416
2003	621469	1445	849	59	769	43	633	10,2	250	519	1152	18,5	373
2004	639721	1675	1025	61	919	79	677	10,6	300	619	1296	20,3	407
2005	645835	1815	1091	60	997	67	751	11,6	325	672	1423	22,0	408
2006	669601	1877	1132	60	1028	82	767	11,5	337	691	1458	21,8	400
1992–2006	9567750	20932	11787	56	10764	643	9525	10,0	3304	7460	16985	17,8	5619
1992–1996	3325472	5922	3004	51	2758	149	3015	9,1	762	1996	5011	15,1	1686
1997–2001	3099943	6747	3797	56	3488	175	3084	9,9	1074	2414	5498	17,7	1929
2002–2006	3142335	8263	4986	60	4518	319	3426	10,9	1468	3050	6476	20,6	2004

Примечание. Ж – все живорождения в Англии и Уэльсе. Д – беременности с диагностированным синдромом Дауна у ребенка до или после рождения. ПД – беременности с диагностированным синдромом Дауна у ребенка до рождения (показана процентная доля по отношению ко всем диагностированным случаям). ИП – искусственно прерванные беременности с пренатально диагностированным синдромом Дауна. НМ – беременности с пренатально диагностированным синдромом Дауна, завершившиеся невынашиванием или мертворождением. ЖД – живорожденные дети с синдромом Дауна (*prev* – распространение в расчете на 10 000). ЕП – оценочное число искусственно прерванных беременностей, которые без проведения медицинского аборта не завершились бы рождением живого ребенка. П – оценочное число «предупрежденных» случаев рождения живых детей с синдромом Дауна (П = ИП – ЕП). ОВ – оценочное число живорождений с синдромом Дауна при отсутствии вмешательств. ПЗ – оценочное число неотягощенных беременностей, не завершившихся рождением здорового ребенка после ложноположительного результата скрининга. Неизвестные исходы распределены пропорционально ранее известным исходам в соответствии с подходом, описанным NDSCR. Дополнительное обсуждение оценок см. в тексте. (Источники: записи беременностей с диагностированным синдромом Дауна, завершившихся медицинским абортom, невынашиванием и рождением живого ребенка по данным Государственного цитогенетического регистра синдрома Дауна; записи всех живорождений по данным Государственного статистического бюро Великобритании).

Трудно сказать, насколько точно эти допущения отражают положение дел в современной практике за отчетный период. Точные данные об использованных тестах скрининга и решении матерей после положительного результата скрининга не записывались (хотя NDSCR недавно начал сбор данных о тестах скрининга). Принятие этих допущений было основано на показателях, наблюдаемых в практике при проведении наи-

более эффективного (четверного) теста по крови. В то же время следует отметить, что в отчетный период широко использовались двойной и тройной тесты, обладающие меньшей разрешающей способностью. Ультразвуковой скрининг без анализа маркеров крови также обладает худшими характеристиками по сравнению с четверным скринингом.

Таким образом, возможна следующая трактовка результатов современных наблюдений. Во-первых, хотя политика в области здравоохранения пропагандирует пренатальный скрининг в целях селективного прерывания беременности, сейчас рождается больше детей с синдромом Дауна, чем 15 лет назад, в том числе в процентном отношении к общему количеству новорожденных (рис. 4). За этот период оценочное снижение живорождений детей с синдромом Дауна за счет политики массового скрининга составило 44 % (с 16 985 при отсутствии вмешательств до 9525). Без скрининга у родителей могли бы быть разные соображения относительно сохранения беременности, но, тем не менее, интересно отметить, что со сдвигом деторождения на более поздний возраст связан ожидаемый рост распространения синдрома Дауна среди живорожденных без вмешательств, исходя из оценочной цифры 50 % (увеличение с 14,0 до 21,8 на 10 000) в период с 1992 до 2006 г.

Мы делаем вывод о том, что современная политика скрининга, по-видимому, ежегодно снижает число живорожденных детей с синдромом Дауна в Англии и Уэльсе приблизительно на 660 новых случаев и одновременно ведет к потере 400 детей, у которых нет синдрома Дауна. Введение обязательного комбинированного скрининга в первом триместре (как это рекомендовано Национальным институтом клинического мастерства Великобритании, Американским колледжем акушеров и гинекологов и недавно принято в Шотландии)

приведет к выявлению большего числа детей с синдромом Дауна, которые в естественных условиях не дожили бы до родов. Если на практике вероятность потерь после CVS выше, чем после амниоцентеза, то принятие комбинированного скрининга в первом триместре может увеличить потери детей, у которых нет синдрома Дауна.

Жизнь по праву

Качество жизни большинства людей с синдромом Дауна во многих экономически развитых странах за последние 40 лет значительно улучшилось, существенно изменилась поддержка этих людей со стороны общества. Их медицинские потребности по большей части поняты обществом и удовлетворяются. Хорошая медицинская помощь помогла увеличить среднюю ожидаемую продолжительность жизни людей с синдромом Дауна во многих развитых странах приблизительно до 60 лет (с 12 лет в 1949 году), и все большее число таких людей сейчас реально доживает до возраста старше 70 лет. Растет число молодых людей с синдромом Дауна, получивших доступ к эффективному образованию и лечению, благодаря чему они достигают более высокого уровня грамотности и навыков общения. Все больше взрослых людей с синдромом Дауна, которые имеют общественно полезную и хорошо оплачиваемую работу и в значительной степени контролируют свою жизнь. Предстоит еще многое сделать, и в отношении этого

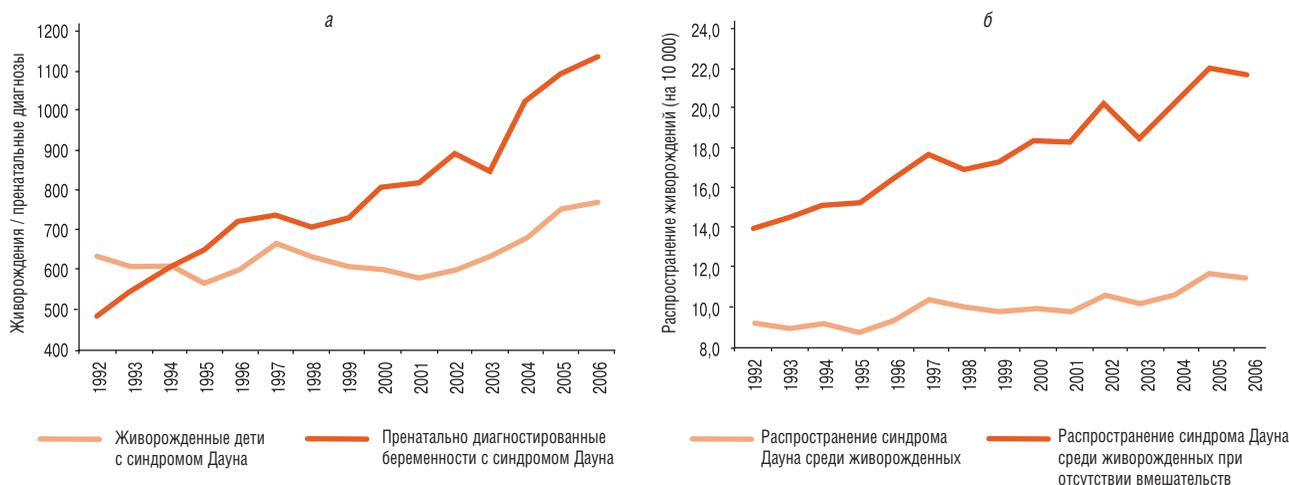


Рис. 4. Число живых детей, рождающихся с синдромом Дауна, продолжает расти:

а – общий показатель живорождений достиг пика за последние 15 лет, несмотря на приблизительно трехкратное увеличение числа пренатально диагностированных случаев этого синдрома;

б – распространение среди живорожденных продолжает увеличиваться, поскольку деторождение происходит в более позднем возрасте. При отсутствии прерываний беременности по показаниям, связанным с пренатальным диагнозом синдрома Дауна, его распространение среди живорожденных в настоящее время можно было бы оценить на приблизительном уровне 22 : 10 000 (1 : 455). Эти цифры примерно соответствуют современным данным о распространении синдрома Дауна среди новорожденных в Ирландии (где аборт запрещен законом)

Пренатальный скрининг на синдром Дауна был введен 20 лет назад без должного общественного и политического обсуждения, что обусловило многие социально-психологические и морально-этические проблемы в здравоохранении и обществе в целом. В ближайшие 5 лет может стать доступна новая технология, поэтому уже сейчас надо развернуть более широкие общественные дебаты по этой теме

важного меньшинства людей пока остается много нерешенных проблем, но прогресс, достигнутый людьми с синдромом Дауна, поистине впечатляет.

Прогнозирование качества жизни

Знание того, что кто-то имеет не 46, а 47 хромосом, еще не дает достаточных оснований для точного предсказания качества его жизни. Одни дети с синдромом Дауна рождаются с пороками сердца (около 44 %), а у других таких врожденных пороков развития нет, у одних взрослых развивается деменция (до 9 % в возрасте 49 лет, до 18 % в возрасте 50–54 и до 35 % в возрасте 55–59 лет), а у других она не развивается, одни дети обучаются с большими трудностями, а другие достаточно легко, хотя число хромосом у всех людей с синдромом Дауна совершенно одинаковое. Парадоксально, но синдром Дауна, по-видимому, дает защиту от некоторых раковых и сердечно-сосудистых заболеваний.

Некоторые люди с синдромом Дауна пишут книги, снимаются в кино и на телевидении, среди них есть компетентные музыканты и талантливые спортсмены. Однако другие люди с синдромом Дауна с большим трудом находят себе применение в профессиональной сфере, поскольку могут выполнять только работу низкой квалификации. Многие люди с синдромом Дауна способны вносить позитивный вклад в семейные и общественные отношения, нередко создавая в жизни прочные связи на основе преданности и заботы. Очень редко таким людям свойственно антиобщественное, насильственное или криминальное поведение.

Качество жизни и общество

Насколько нам известно, до сих пор не проводилось серьезных и масштабных исследований, посвященных взглядам людей с синдромом Дауна на качество их жизни. В порядке наблюдения можно отметить, что они не рассматривают свое физическое и умственное состояние как источник страданий. Качество жизни людей с синдромом Дауна во многом зависит от отношения к ним общества, а не от синдрома Дауна как такового.

Надо ли продолжать скрининг?

Авторы этой статьи не считают синдром Дауна достаточным основанием для прерывания беременности и поэтому не согласны с основной идейной предпосылкой скрининга на синдром Дауна. Более того, потери детей, не имеющих синдрома Дауна, которые неизбежны в этом процессе, представляются неоправданными. И эта обеспокоенность довольно широко распространена в кругах специалистов. Обзорный анализ 40 случайно отобранных комиссий по этике научных исследований показал, что 86 % экспертов не считают современную практику скрининга и сопряженный с ней риск этически приемлемыми для достижения главной цели – избежать рождения человека с синдромом Дауна.

Будущее

Политика в области здравоохранения, связанная с селективным прерыванием беременности, в настоящее время не нацелена на большинство других генетических причин интеллектуальных нарушений или поддающихся лечению болезней.

Идет интенсивный поиск способов надежного выделения плодной ДНК из образцов материнской крови. В то же время есть еще одна насущная задача, требующая решения, – это снижение стоимости секвенирования генома хотя бы до 1 000 долларов. Когда в обоих этих направлениях произойдет существенный сдвиг, мы сможем дать будущим родителям всестороннюю информацию о значительных факторах риска и множестве возможных исходов, которые могут повлиять (но могут и не повлиять) на качество жизни ребенка.

«Если ДНК плода можно будет получать неинвазивно, то в практике скрининга мы создадим огромный массив информации с неопределенным значением. Такая информация способна принести больше вреда, чем пользы...»⁴

Как могут супружеские пары прийти к осознанному решению, сталкиваясь (например) лицом к лицу с выбором между оценочным уровнем риска аутизма и деменции? Как много беременностей может быть отвергнуто супружескими парами в стремлении получить «наилучшего» ребенка? Какое влияние окажет подобная практика на людей, которые «проскользнули через сито» и родились с «нежелательными» признаками?

Пренатальный скрининг на синдром Дауна был введен 20 лет назад с недостаточным общественным и политическим обсуждением. Когда станет реальным и широко доступным скрининг всего генома, многие неприятные проблемы, возникшие в результате опыта, полученного при скрининге на синдром Дауна, еще больше обострятся. Новая технология может стать доступной для нас в ближайшие 5 лет, поэтому уже сейчас надо развернуть более широкие общественные дебаты по этой теме.

Перевод **А. Н. Прыткова**

Взгляды, выраженные в этой статье, отражают мнение ее авторов, которое не обязательно совпадает с личным мнением всех членов редколлегии.



⁴ Shuster, E. Microarray genetic screening: a prenatal roadblock for life? // The Lancet. 2007. № 369(9560). P. 526–529.