УДК 61:376

Т. В. Якубенко,

лечебный факультет,

Омский государственный медицинский университет

С. О. Плотников,

факультет Школа инноватики и предпринимательства,

Высшая школа экономики, Москва

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. О. В. Якубенко

Технологии генетического секвенирования как средство профилактики рождения детей с генетическими аномалиями

Аннотация. В статье представлены результаты собственного исследования, направленного на изучение перспектив использования технологий генетического секвенирования, выявляющих риск рождения детей с генетическими аномалиями.

Ключевые слова: генетическое секвенирование, профилактика, дети, генетические аномалии.

ктуальность исследования обусловлена современными тенденциями развития образования и здравоохранения. Оно проводится в рамках стратегических направлений научно-технического развития Российской Федерации, обозначенных в Указе Президента Российской Федерации [2], а также в рамках развития сквозных технологий, которые указаны в Концепции технологического развития Российской Федерации до 2030 г. [3].

Применение генетических технологий открывает широкие возможности в различных областях специальной педагогики и медицины и позволяет реализовать принципы персонализации, персонификации и предикативности в оказании помощи для лиц с особыми образовательными потребностями. Это обусловливает улучшение качества оказания консультативной помощи населению [1].

Цель исследования — изучить рынок услуг по генетическому секвенированию для оценки тенденций, перспектив и направлений его развития. Широкое внедрение технологий генетического секвенирования может рассматриваться как средство выявления детей с генетическими аномалиями развития. Своевременное выявление будет способствовать оказанию ранней помощи и сопровождения семей, воспитывающих детей с генетическими аномалиями.

Нами были использованы следующие методы исследования: теоретическое изучение литературных источников по проблеме исследования; эмпирические методы — анкетирование 421 респондента; методы количественной и качественной обработки материала.

Теоретическое исследование проблемы показало, что развитие данных инновационных технологий обусловливает необходимость широкого информирования населения о развивающемся рынке данных медицинских услуг [1]. Они открывают широкие перспективы клинических исследований: определение отцовства, внутриутробных генетических аномалий, вероятности развития у будущих родителей детей с генетическими дефектами, определения возможных мутаций в организме конкретного индивидуума.

Такие широкие возможности инновационных технологий обусловливают необходимость изучения уровня информированности будущих родителей о потенциальных возможностях инноваций. Полученные сведения позволят определить социальный потрет будущего потребителя генетических услуг и направления маркетинга технологий генетического секвенирования. Полученные данные будут способствовать выбору средств медико-психолого-педагогического сопровождения семей, находящихся в группе риска в отношении генетических аномалий.

Изучена корреляционная взаимосвязь между возрастом, полом респондентов, страной проживания, уровнем получаемого ими образования (среднее образование, среднее профессиональное, высшее), отраслью получаемого образования (медицинское, педагогическое, инженерное) и их отношением к перспективам реализации технологии генетического здравоохранения в ближайших десятилетиях.

Получена статистически значимая связь с уровнем получаемого образования. Респонденты

с более высоким уровнем образования считают более реалистичным широкое внедрение инновационных генетических технологий как перспектив развития здравоохранения.

Статистически значимая связь показывает взаимосвязь с возрастом респондентов. Чем меньше возраст респондента, тем более отрывочные и бессистемные представления у них о возможностях технологий генетического секвенирования для определения возможностей генетических аномалий у самих респондентов и возможностей передачи этих генетических дефектов будущим поколениям.

Полученные данные позволят изучить характеристики целевой аудитории, которая предположительно достигнет пика фертильности к моменту глобализации генной инженерии и построить модель будущего потребителя медицинских услуг по генетическому секвенированию.

Исследование позволило изучить потенциал рынка медицинских услуг генетического сек-

венирования. Получена статистически значимая связь возраста респондента с осознанным желанием и готовностью оплатить услуги расшифровки своего генетического кода для определения риска рождения ребенка с генетическими аномалиями в рамках добровольного медицинского страхования или медицинских услуг.

Таким образом, реализация технологий генетического секвенирования является крайне значимым направлением научно-технологического развития Российской Федерации. Необходимо разработать методические подходы для изучения запросов потребителей данных услуг, проживающих на территории России, стран Содружества независимых государств и входящих в BRICS. Это расширит возможности международной интеграции российской науки в единое мировое пространство, значительно увеличит рынок потребителей услуг генетического секвенирования, позволит оказывать раннюю помощь детям с различными генетическими аномалиями развития.

- 1. *Вишневский А.* Демографические вызовы нового века // Полит.ру : [сайт]. URL: http://polit.ru/article/2003/12/22/demoscope139 (дата обращения: 23.03.2024).
- 2. О стратегии научно-технического развития Российской Федерации: приказ Президента Российской Федерации от 28 февраля 2024 г. № 145. M., 2024. 28 с.
- 3. Распоряжение Правительства РФ от 20 мая 2023 г. № 1315-р «Об утверждении Концепции технологического развития на период до 2030 года» (вместе с «Концепцией технологического развития на период до 2030 года») // КонсультантПлюс : справ.-правовая система. URL: https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_447895/f62ee45faefd8e2a11d6d88941ac66824f848bc2/ (дата обращения: 31.03.2024).