

ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННАЯ МЕДИЦИНА: ОТ НАУКИ К ПРАКТИКЕ

В 2012 году в ФНКЦ ФМБА России в рамках развития научных подразделений была создана лаборатория генетики, коллектив которой ведет научные исследования в области генетической предрасположенности к социально-значимым заболеваниям, ранней диагностики онкопатологий, а также методов обработки геномных данных. Значительный опыт молекулярно-генетического тестирования позволил помочь внедрить в рутинную практику многопрофильного стационара современные методы генетического анализа, доступные прежде только крупным специализированным центрам. О развитии направления персонализированной медицины подробно рассказывает Никитин Алексей Георгиевич – заведующий лабораторией генетики Центра биомедицинских технологий ФНКЦ ФМБА России, кандидат биологических наук.

Что такое персонализированная медицина?

В 2003 году был расшифрован первый геном человека, что дало толчок развитию нового направления развития здравоохранения и фарминдустрии – персонализированной медицине. Сама концепция была предложена в 1998 г. и за прошедшие почти 20 лет добилась значительных успехов – в 2015 году в ряде стран стартовали национальные программы, в рамках которых разрабатываются новые методы диагностики и мониторинга, проводится поиск генетических особенностей пациентов, а также создаются геномные базы данных.

«Персонализированная медицина» и «анализ генома» упоминаются в последнее время повсеместно, что стоит за этими понятиями?

Несмотря на то, что эффективность и безопасность каждого лекарства доказывается в контролируемых клинических исследованиях, современный препарат помогает лишь части пациентов, для которых он предназначен. Причина этого кроется в том, что одинаковых пациентов не бывает, а под одним общим диагнозом зачастую скрываются заболевания, которые можно и нужно лечить различными способами.

До недавних пор не существовало методов, которые позволяли бы точно спрогнозировать эффективность лечения и побочные эффекты у конкретного пациента. Процент людей, которым может не помочь лекарство, колеблется от 30% для диабета или астмы до 75% для онкологических заболеваний.

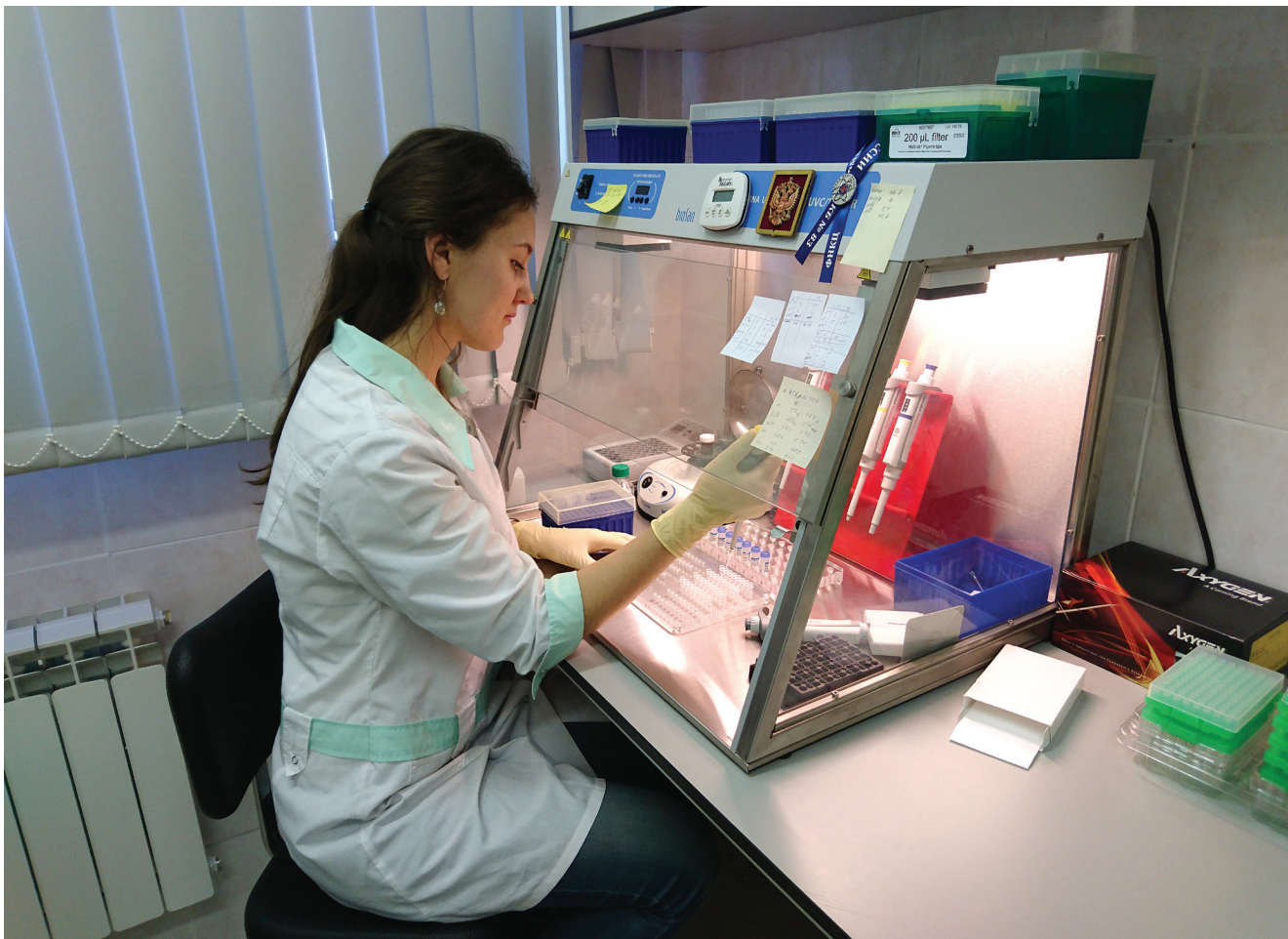
Но эта ситуация уже начинает меняться. Диагнозы обрастают все большим числом уточняющих подробностей, а фундаментальные знания о биологических основах патогенеза заболеваний превращаются в наборы точных диагностических тестов и таргетных (нацеленных на определенную мишень в пораженной ткани) препаратов.

Внедрение концепции индивидуальной медицины в ряде областей (например, ревматология и онкология) уже произвело революцию, резко повысив эффективность лечения и качество жизни, а стадию клинических испытаний проходят сотни лекарств, для назначения которых потребуются знать генетические, биохимические или биологические особенности конкретного заболевания у конкретного пациента.

И именно здесь на помощь приходят достижения в расшифровке геномов. Стоимость и сроки анализа постоянно уменьшаются и в настоящий момент различные варианты анализа генома уже вошли в медицинскую практику, помогая поставить диагноз при наследственных заболеваниях или назначить правильную терапию при онкологических.

Подходит ли персонализированная медицина для здоровых людей?

Безусловно. Одна из целей персонализированной медицины – предупреждение болезни, и здесь накоплен значительный опыт, позволяющий оценить риск развития множества заболеваний – онкологических, сердечно-сосудистых, нарушений обмена веществ и т.д. Для ряда патологий медицина может предложить только лишь здоровый образ жизни, но



для некоторых уже существуют эффективные программы скрининга или профилактических вмешательств.

Где в настоящий момент персонализированная медицина приносит наибольшую пользу?

В онкологии. Возникновение и развитие рака обусловлено генетическими нарушениями в клетках организма, поэтому неудивительно, что первыми таргетными препаратами были препараты, нацеленные именно на мишени в раковых клетках. Развитие этого направления привело даже к тому, что появилось понятие «companion diagnostic» – диагностических методов, разработанных специально для назначения определенного лекарства. Это первый шаг на пути к индивидуальной медицине, по мере дальнейшего удешевления методов расшифровки генома будет появляться все больше мишеней, таргетных препаратов и диагностических тестов, что и позволит сделать выбор лечения максимально индивидуальным.

На какой стадии находится развитие персонализированной медицины в России?

Пока еще цена самых современных методов остается довольно высокой, но ряд диагностических тестов вошел в рутинную практику многих лабораторий, включая наше учреждение.

Это генетическое тестирование BRCA1 (мутация в этом гене послужила причиной профилактической операции Анжилины Джоли), анализ мишеней EGFR, ALK, KRAS, NRAS, BRAF для таргетных препаратов и многое другое.

Ближайшим будущим станет поиск комбинаций нескольких генотипических и фенотипических признаков, что улучшит прогноз для большинства пациентов, а создание национальных баз результатов клинических, биохимических и генетических исследований даст возможность выбирать для конкретного пациента то лечение, которое будет эффективным именно у него.