



Модернизация отечественного здравоохранения – вектор на персонализированную медицину



27–31 мая 2012 г. в Москве состоялся VI Всероссийский конгресс эндокринологов, в работе которого приняли участие более 1300 специалистов из 15 стран мира. С пленарным докладом «Персонализированная медицина» выступил президент Российской ассоциации эндокринологов, главный внештатный специалист-эксперт эндокринолог Минздрава России, президент Российской академии медицинских наук, академик РАН и РАМН Иван Иванович ДЕДОВ. Актуальность проблемы обусловлена необходимостью приблизить медицинскую помощь к индивидуальным особенностям каждого человека, что во многом зависит от генетического профиля пациента. Персонализированная медицина, основанная на фармакогенетике, позволит прогнозировать фармакологический ответ на лекарственное средство и, следовательно, индивидуализированно подходить к выбору терапии.

Как отметил в начале своего выступления академик И.И. Дедов, персонализированная медицина представляет собой такой подход к медицинской практике, при котором решения принимаются на основании фармакокинетических и фармакогеномных сведений. Бесспорно, универсальное лечение подходит далеко не всем пациентам. Например, для 38% больных неэффективным является лечение антидепрессантами, для 40% – лечение препаратами от астмы, для 43% – терапия противодиабетическими средствами, для 50% – средствами для лечения артрита и т.д. Среди основных причин смертности в США (по данным за 2009 г.) в пятерку лидеров входят

сердечно-сосудистые заболевания, рак, инсульт, легочные болезни и лекарственная смерть, наступившая в результате некорректно назначенной терапии.

Какова структура перехода на персонализированную медицину? Еще вчера врач имел в своем распоряжении ограниченное количество лекарств «на все случаи жизни», их эффективность и безопасность были весьма сомнительными. Сегодня в его арсенале – «хиты продаж», ориентированные на широкий спектр заболеваний, но при этом 50% пациентов не достигают целевых показателей и имеет место значимое количество нежелательных явлений. «Завтра нам хотелось бы иметь лекарства, ориентированные на узкий

профильный сегмент пациентов. Причем разделение на сегменты должно производиться на основе анализа генома. На фоне терапии таким лекарством должен отмечаться лучший из возможных эффектов при минимуме нежелательных явлений. Вот такую задачу ставит мировое медицинское сообщество перед производителями лекарственных средств», – уточнил Иван Иванович Дедов. Сегодня практикуется следующая схема ведения больного: постановка диагноза, назначение терапии с последующим наблюдением больного, а при неэффективности лечения – смена терапии. Оптимальным представляется следующий подход: выявление групп риска и полномасштабный геном-



VI Всероссийский конгресс эндокринологов с международным участием «Современные технологии в эндокринологии»

ный скрининг с последующим наблюдением людей, находящихся в группе риска. По словам академика И.И. Дедова, в этом году планируется открыть три площадки для проведения полномасштабного секвенирования, одна из которых будет создана на базе ФГБУ «Эндокринологический научный центр». Это стало возможным в том числе и потому, что за последнее десятилетие существенно снизилась стоимость секвенирования: если 10 лет назад стоимость секвенирования одного генома составляла 100 тыс. долларов США, то сегодня – уже 1 тыс. долларов, а в самом ближайшем будущем она снизится до 200 долларов.

Каково сегодняшнее состояние персонализированной медицины? Оценить его позволяют следующие данные:

- 33 фармакогеномных биомаркера указаны на рекомендациях лекарственных средств, одобренных Управлением по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (United States Food and Drug Administration, FDA);
- 50% всех методов лечения в раннем клиническом исследовании и 30% в поздних клинических исследованиях основаны на данных о биомаркерах;
- 30% всех проинспектированных биофармацевтических компаний требуют, чтобы все исследуемые лекарственные средства содержали биомаркеры;
- 50% клинических испытаний собирают ДНК пациентов, чтобы помочь в выявлении биомаркеров;
- за последние 5 лет отмечается 75-процентное увеличение инвестиций различными отраслями промышленности в персонализированную медицину.

Персонализированная медицина напрямую связана с генетическим консультированием. Для многих эндокринных заболеваний уже выявлен генетический маркер. Сегодня ученые проводят анализ

генетических маркеров, определяющих предрасположенность к сахарному диабету 2 типа, идет поиск комбинаций, способствующих риску развития сосудистых осложнений.

Россия вошла в число стран-участниц международного проекта «Протеом человека», который является продолжением проекта «Геном человека». Основная цель проекта «Протеом человека» в медицине заключается в поиске белков-биомаркеров для создания методов ранней диагностики заболеваний. Российским ученым предстоит изучить 18-ю хромосому – это 285 генов, 30 тысяч белков и 350 заболеваний (болезни Паркинсона и Альцгеймера, шизофрения, диабет, колоректальный рак и рак поджелудочной железы, ревматоидный артрит, остеосаркома и пр.).

На сегодняшний день в России ежегодно проводится свыше 20 тысяч процедур молекулярной диагностики, в том числе доклинической и пренатальной, для выявления болезней с генетической предрасположенностью более 10 тысяч форм (25% всех больничных коек). В НИИ РАМН осуществляется диагностика свыше 1 тыс. хромосомных болезней, более 300 наследственных синдромов и болезней обмена веществ. Так что персонализированная профилактика заболеваний – это оформление «генетического паспорта».

Благодаря молекулярной генетике открываются огромные возможности в лечении и предотвращении врожденных заболеваний. Если родители здоровы, но являются носителями патологического гена, им целесообразно проводить процедуру экстракорпорального оплодотворения (ЭКО) с преимплантационной генетической диагностикой методами FISH (fluorescent in situ hybridization – флуоресцентная гибридизация in situ) и ПЦР (полимеразная цепная реакция), как это уже практикуется в ФГБУ «Эндокринологический научный центр». Генетическая

диагностика позволяет дифференцировать эмбрионы, отбраковывая больные эмбрионы и эмбрионы-носители гена с мутацией, и выбирать здоровый эмбрион, который имплантируется в матку. Таким образом, рождается здоровый ребенок.

Сегодня, отметил академик И.И. Дедов, здравоохранение в целом находится в критической ситуации, его современное состояние можно охарактеризовать такими признаками, как дороговизна, инертность, неэффективность, сосредоточенность на использовании универсальных методов лечения даже на поздних стадиях болезней. Выход из сложившейся ситуации один – переход на персонализированную медицину.

Академик И.И. Дедов перечислил основные составляющие персонализированной медицины:

- предсказательная индивидуальная диагностика на основе геномики, то есть статистическая вероятность возникновения того или иного заболевания с последующей разработкой персонализированной профилактики заболеваний с высокой степенью вероятности их возникновения;
- ранняя индивидуальная диагностика заболеваний на основе протеомных и метаболомных биомаркеров;
- подбор индивидуальных схем лечения и контроль эффективности действия лекарств на основе геномных предсказаний и терапевтического лекарственного мониторинга.

Персонализированная медицина должна стать совместным проектом врачей, ученых, производителей, а также государства и общества в целом. В заключение академик И.И. Дедов подчеркнул, что для реализации поставленной задачи в самое ближайшее время необходимо разработать дорожную карту «Персонализированная медицина социально значимых болезней» и создать научно-исследовательский консорциум «Персонализированная медицина». 🌐

Эндокринология