

Персонализированная медицина. Генетический паспорт.

■ Выполнила

Что такое персонализированная медицина?

- Персонализированная медицина, направленная на лечение конкретного больного, а не на лечение болезни, должна совершить переворот в здравоохранении и повысить его безопасность, рентабельность и, что наиболее важно, его профилактическую и клиническую эффективность.



ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННАЯ МЕДИЦИНА

Интегрированное здравоохранение

Мониторинг лечения

Ранняя диагностика

Оценка риска

Профилактика

Генетический скрининг

Клинические испытания

Молекулярная
диагностика

Геномика
и биоинформатика

Обнаружение генов
и белков, связанных
с данным заболеванием

Генетика

Токсикологические
предсказания

Выявление устойчивости
к лекарственному препарату

Разработка фармакологических препаратов

Фармакогенетика/геномика/протеомика

Основы персонализированной медицины

- 1) молекулярная диагностика, в особенности определение полиморфизма по единичным нуклеотидам (ПЕН);
- 2) интеграция диагностики и лечения;
- 3) мониторинг лечения;
- 4) фармакогеномика - это применение геномики для разработки новых лекарств;
- 5) фармакогенетика;
- 6) фармакопротеомика - это применение протеомики при разработке новых лекарств.

Инструменты персонализированной медицины

1

Исследование в крови т.н. биомаркеров, позволяющих прогнозировать развитие или течение тех или иных заболеваний.

2

Фармакотранскриптомика - изучение работы гена на основе изучения матричных РНК.

3

Фармакометаболизм - изучение «интимных» метаболических процессов, происходящих с ЛС.

Персонализация применения ЛС

- Основывается на основе изучения генетических особенностей пациентов, или фармакогенетический подход к медикаментозной терапии.
- Это связано с тем, что именно генетические особенности пациентов в наибольшей степени определяют «фармакологический ответ» на применение ЛС и, прежде всего, развитие НЛР.
- Выявление генетических особенностей у больных позволит врачу индивидуально подбирать наиболее эффективные и безопасные ЛС из определенных групп, а также их дозу (фармакогенетический подход).

Фармакогенетический метод

**Метод
применяется
в:**

кардиологии

ревматологии

психиатрии

неврологии

онкологии

Фармакогенетический метод

- Он позволит не только повысить эффективность терапии и снизить частоту развития нежелательных реакций, но и сэкономить на дорогостоящих ЛС, которые при эмпирическом выборе могут оказаться неэффективными для данного пациента.



Преимущества

Для пациентов можно суммировать следующим образом:

- — эффективные и специфические терапевтические воздействия;
- — сниженный риск нежелательных эффектов;
- — отсутствие потерь времени из-за ошибок вследствие применения неэффективных лекарств;
- — низкая стоимость лечения;
- — развитие профилактической медицины.

Проблемы:

- — применимость фармакогенетических методик ограничивается тем, что существующие знания о связях между генотипом и фенотипом основаны на статистике, которая не всегда оправдывается на индивидуальном уровне;
- — не все способы лечения можно персонализировать;
- — инициатива со стороны биофармацевтической отрасли пока еще находит мало поддержки со стороны правительств и органов здравоохранения;
- — требуется большая работа по просвещению работников здравоохранения и пациентов в вопросах преимуществ и ограничений персонализированной медицины;
- — следует учитывать этические, юридические и социальные проблемы;
- — требуется обработка огромных массивов данных при ограниченных человеческих ресурсах в области биоинформатики;
- — необходимо усовершенствовать технологии персонализированной медицины;
- — персонализированную медицину невозможно применять в развивающихся странах.

Что же означает понятие "генетический паспорт"?

- Генетический паспорт человека – это совокупность данных о присутствии в геноме индивидуума определенных точечных изменений (полиморфизмов, мутаций), или «СНИПОВ».
- Можно определить его склонность к тем или иным болезням, возможную неадекватную (аллергическую) реакцию на те или иные лекарства и склонность к той или иной деятельности.

- Возможности генетической паспортизации как метода популяционного скрининга для диагностики заболеваний и фармакогеномный анализ.
- Позволяет осуществлять раннюю диагностику заболевания у пациентов без выраженных клинических проявлений патологии и своевременно назначать адекватную терапию.
- Адекватность лекарственной терапии во многом зависит от индивидуальных генетических особенностей пациента. Благодаря генодиагностике в несколько раз сокращается время подбора препаратов и определения их дозировки, появляется возможность назначать более эффективные схемы лечения, снизить количество осложнений, связанных с неблагоприятными лекарственными реакциями.

Как это повлияет на здоровье человека?

- Гены связаны и с заболеваниями человека. То есть определенные сочетания генов могут свидетельствовать о возможности их развития. При этом речь идет не только о традиционно "наследственных" заболеваниях, но и о самых, казалось бы, обычных. Например, гены определяют вероятность развития гипертонической болезни, ишемической болезни сердца, инфаркта миокарда, язвенной болезни желудка, атеросклероза – можно предвидеть болезнь.

Список используемой литературы:

- Евгения Рябцева
Интернет-журнал «Коммерческая биотехнология» <http://www.cbio.ru/> по материалам BIO.org.
- Персонализированная медицина: новые возможности для повышения безопасности фармакотерапии
Автор: В.Г.КУКЕС, академик РАМН, проф., Д.А.СЫЧЕВ, проф.,
Институт клинической фармакологии НЦ ЭСМП Росздравнадзора,
кафедра клинической фармакологии ММА им. И.М.Сеченова
- К. К. Джайн
«Jain Pharma Biotech», Базель, Швейцария
- Автор: Татьяна Зимина
Источник: "Наука и жизнь"
В.Е. Третьяков, к.б.н., Э.В. Генерозов, к.б.н., О.А. Громова, д.м.н., В.М. Говорун, д.б.н., ФГУ НИИ физико-химической медицины РосЗдрава,
отдел молекулярной биологии и генетики
www.pynny.ru, www.genepassport.ru.



Спасибо за внимание!