

## 706 «Геномика для персонализированной медицины»

---

### Аннотация

Разработка доступных методов анализа генетического материала привело к настоящей революции в системе здравоохранения. Всего за несколько десятилетий, прошедших с момента открытия полимеразной цепной реакции, профилактика, диагностика и лечение целого ряда заболеваний претерпели колоссальные изменения. В настоящее время мы являемся свидетелями нового качественно скачка в биомедицине: появление высокопроизводительных технологий, в частности, секвенирования нового поколения, позволяет выполнять ранее недоступные, интегративные, исчерпывающие по своей сути исследования.

Ожидается, что именно геномика позволит разработать подходы к анализу индивидуальной предрасположенности к социально значимым заболеваниям (рак, диабет, атеросклероз, инфаркт миокарда и т.д.) и, следовательно, персонализации диагностических и профилактических мероприятий. Несомненным является вклад мутаций в патогенез неопластических процессов – на основе этих знаний уже разработаны десятки новых противоопухолевых препаратов. Всё более важным компонентом современной медицины становится изучение орфанных синдромов: чем больше мы знаем о патогенезе болезней, тем очевиднее становится тот факт, что очень многие нозологические категории состоят из огромного числа фенотипически похожих, но при этом патогенетически разных, редких патологий. Очень важно понимать, что именно для наследственных заболеваний чрезвычайно важно принимать во внимание популяционные аспекты: у каждой популяционной и этнокультурной общности имеются свои «прародители», которые приносят отличительный спектр патогенных мутаций – именно поэтому распространение наследственных заболеваний подвержено колоссальным, нуждающимся в детальном изучении региональным вариациям. Представляют интерес работы, посвящённые изучению генетических и эпигенетических детерминант эффективности и токсичности различных фармакологических препаратов. Существенно, что если прежде подавляющее большинство генетических исследований ориентировалось на изучение роли отдельных генов, то в настоящее время всё большую значимость приобретают интегральные подходы к анализу особенностей генома, направленные на изучение генных взаимодействий и выявление принципиально новых закономерностей на основе компьютерной обработки больших массивов биологической информации. Таким образом, прогресс в медицинской геномике является ключевым этапом в становлении персонализированной медицины.

## Рубрикатор

- 706.1. Геномика социально-значимых заболеваний
- 706.2. Наследственные и орфанные заболевания
- 706.3. Популяционные аспекты медицинской генетики
- 706.4. Фармакогеномика
- 706.5. Новые технологии анализа ДНК для медицинских исследований и диагностики
- 706.6. Медицинская цитогенетика
- 706.7. Медицинские аспекты мультигенового анализа