

ЭТАПЫ РАЗРАБОТКИ И ВНЕДРЕНИЯ ТЕХНОЛОГИЙ ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЫ В КЛИНИЧЕСКУЮ ПРАКТИКУ

© Д.А. Сычев

ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России, Москва, Россия

В статье предложена концепция разработки и внедрения в клиническую практику технологий персонализированной медицины и, прежде всего, геномных, а также других «омиксных» технологий. Это этапы от выбора проблемы, которая решается с помощью персонализации ведения пациентов на основе геномных исследований, до формирования модели внедрения технологий персонализированной медицины в клиническую практику. Представлена роль медицинских организаций Минздрава и научных учреждений РАН на всех предложенных этапах.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: персонализированная медицина; геномика; «омиксные» технологии

STAGES OF DEVELOPMENT AND IMPLEMENTATION OF PERSONALIZED MEDICINE TECHNOLOGIES IN CLINICAL PRACTICE

© D.A. Sychev

Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, Moscow, Russia

In the article, the authors proposed the concept of developing and introducing into the clinical practice the technologies of personalized medicine, and first of all, genomic as well as other «omics» technologies. These are the stages from the choice of the problem, which is solved by personalizing the management of patients on the basis of genomic studies to the formation of a model for the introduction of personalized medicine technologies into clinical practice. The role of medical organizations of the Ministry of Health and scientific institutions of the Russian Academy of Sciences in all the proposed stages is presented.

KEYWORDS: personalized medicine; genomics; «omics» technologies

Персонализированная медицина – это новая доктрина современного здравоохранения, в основе которой лежит использование новых методов молекулярного анализа (геномика, транскриптомика, протеомика, метаболомика, микробиомика) для улучшения оценки предрасположенности (прогнозирование) к болезням и их «управления» (профилактика и лечение) [1]. Так, в Послании Федеральному собранию 12 декабря 2013 г. Президент РФ В.В. Путин отметил, что «Минздрав и РАН должны сделать приоритетными фундаментальные и прикладные исследования в области медицины, включающие геномные исследования»¹. Перспективность развития персонализированной медицины в России неоднократно подчеркивалась в выступлении министра здравоохранения РФ В.И. Скворцовой: «Стратегия развития медицинской науки призвана обеспечить вхождение страны в новую персонализированную медицину, предполагающую не уход от традиционной медицины, а формирование на основе традиционного базиса персонализированного подхода к каждому человеку с учетом индивидуальной фармакокинетики»² и «Для прорывного скачка в эффективности медицинской помощи необходимо ускоренное инновационное развитие медици-

ны с формированием персонализированных подходов как к прогнозированию предрасположенности к развитию заболевания, так и к индивидуальной профилактике и лечению на основе индивидуальной генетики и других персональных особенностей человека...»³ Сутью внедрения методологии персонализированной медицины в клиническую практику является подход к оказанию медицинской помощи на основе индивидуальных характеристик пациентов, для чего они должны быть распределены в подгруппы в зависимости от предрасположенности к болезням и ответа на то или иное вмешательство [1]. При этом профилактические и лечебные вмешательства должны быть применены у тех, кому они действительно пойдут на пользу, для кого будут безопасны и приведены к экономии затрат. В настоящее время из всех технологий персонализированной медицины в клиническую практику активно входит фармакогенетическое тестирование [2]. Разработка и внедрение технологий персонализированной медицины регламентированы в Стратегии развития медицинской науки в РФ до 2025 года⁴ и Стратегии научно-технологического развития России до 2035 года, утвержденной указом Президента РФ в декабре 2016 года⁵.

¹ Послание Президента Российской Федерации Федеральному собранию, 2013. URL: <http://www.kremlin.ru/news/19825>.

² Минздрав разработал стратегию вхождения России в персонализированную медицину [Интернет]. Доступно по ссылке URL: <http://medportal.ru/mednovosti/news/2012/12/10/personal/>

³ Выступление Министра здравоохранения Вероники Скворцовой на заседании Совета по стратегическому развитию и приоритетным проектам. URL: <https://www.rosminzdrav.ru/news/2016/07/13/3064>

⁴ Стратегия развития медицинской науки в РФ до 2025 года.

⁵ <http://sntr-rf.ru/>

Образовательные организации, НИИ МЗ, РАН

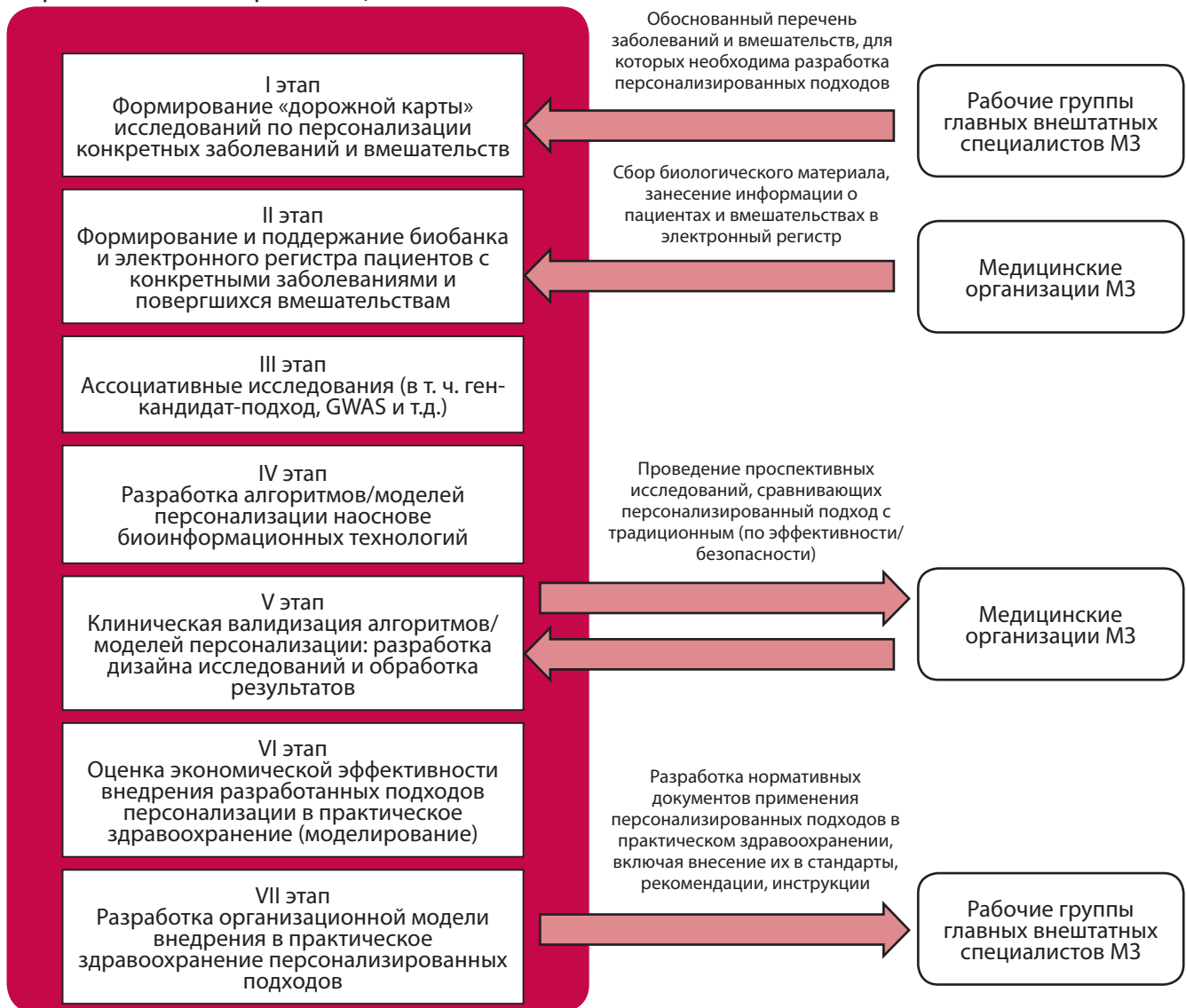


Рис. 1. Этапы внедрения технологий персонализированной медицины в клиническую практику.

Цель фундаментально-прикладных научных исследований: разработка технологий персонализированной медицины (геномных, транскриптомных, протеомных, метаболомных, микробиомных, эпигеномных) для оптимизации тактики профилактики и лечения у пациентов с социально значимыми и орфанными заболеваниями.

Накопленный в нашей стране и за рубежом опыт в области клинической фармакогенетики как технологии персонализированной медицины позволил нам сформулировать этапы внедрения технологий персонализированной медицины в клиническую практику (рис. 1), которые предусматривают ведущую роль образовательных организаций Минздрава России (МЗ), НИИ МЗ и РАН, занимающихся междисциплинарными проблемами персонализированной медицины.

I ЭТАП

Формирование перечня социально значимых для России заболеваний, а также профилактических и лечебных вмешательств (в т.ч. применение лекарственных средств,

прежде всего из Перечня жизненно важных препаратов, утвержденного Минздравом), для которых существуют проблемы эффективности и безопасности и есть возможность разработки подходов к персонализации данных вмешательств (на основе аналитических обзоров зарубежной и отечественной литературы). В качестве пилотного проекта предлагается взять 3–5 заболеваний и соответствующих профилактических и лечебных вмешательств. На основе обоснованного списка заболеваний и вмешательств, для которых необходима разработка персонализированных подходов, должен быть сформирован план исследований («дорожная карта»). Исполнители: рабочие группы главных внештатных специалистов МЗ + образовательные организации МЗ, НИИ МЗ и РАН. Индикаторы: разработанная «дорожная карта» исследований.

II ЭТАП

Этот перечень должен стать основой для формирования электронных регистров пациентов с выбранными заболеваниями, «ответами» на профилактические и лечеб-

ные вмешательства (в т.ч. на применение лекарственных средств – параметры эффективности и безопасности) + сбор биологического материала после подписания информированного согласия в соответствии с юридическими нормами по биоэтике и защитой персональных данных (исполнители: клиники образовательных организаций МЗ, клиники НИИ МЗ и РАН, медицинские организации МЗ (стационары и поликлиники)) + одновременное формирование биобанка (кровь, моча, плазма, биоптаты, клетки, ДНК) пациентов (транспортировка биоматериала, выделение ДНК, хранение, маркировка) и поддержание электронного регистра пациентов (исполнители: образовательные организации МЗ, НИИ МЗ и РАН). Индикаторы: количество сформированных биобанков и электронных регистров пациентов.

III ЭТАП

Проведение ассоциативных анализов (клинических исследований): изучение ассоциаций между геномными (ген-кандидат – подход и/или GWAS), транскриптомными, протеомными, метаболомными данными (биомаркерами) и развитием заболеваний, «ответами» на профилактические и лечебные вмешательства (в т.ч. лекарственные средства) с учетом информации из электронных регистров. Исполнители: образовательные организации МЗ, НИИ МЗ и РАН. Индикаторы: отчеты и публикации по результатам клинических исследований (возможно, в форме клинических апробаций).

IV ЭТАП

С помощью биоинформационных технологий разработка моделей/алгоритмов прогнозирования развития заболеваний и персонализации применения профилактических и лечебных вмешательств (в т.ч. применения лекарственных средств) на основе геномных, транскриптомных, протеомных и метаболомных данных. Кроме того, должен проводиться постоянный скрининг литературы и других источников на предмет уже разработанных алгоритмов/моделей персонализации за рубежом, для их последующей клинической валидации в российской популяции пациентов. Исполнитель: образовательные организации МЗ, НИИ МЗ и РАН. Индикаторы: запатентованные разработанные модели/алгоритмы.

V ЭТАП

Клиническая валидизация разработанных моделей/алгоритмов прогнозирования развития заболеваний и персонализации применения профилактических и лечебных вмешательств (в т.ч. применения лекарственных средств) на основе геномных, транскриптомных, протеомных и метаболомных данных: проспективные клинические исследования сравнения персонализированных и традиционных подходов к применению профилактических и лечебных вмешательств (в т.ч. применения лекарственных средств). Исполнители: клиники образовательных организаций МЗ, клиники НИИ МЗ и РАН, медицинские организации МЗ (ведение пациентов), образовательные организации МЗ, НИИ МЗ и РАН (геномные, транскриптомные, протеомные, метаболомные исследования). Индикаторы: отчеты и публикации по результатам клинических исследований (возможно, в форме клинических апробаций).

VI ЭТАП

Оценка экономической эффективности разработанных технологий персонализации профилактических и лечебных вмешательств (в т.ч. применения лекарственных средств) путем построения фармакоэкономических моделей (т.н. Марковское моделирование). Исполнители: образовательные организации МЗ, НИИ МЗ и РАН. Индикаторы: отчеты и публикации фармакоэкономических анализов.

VII ЭТАП

Разработка организационной модели внедрения персонализированной технологии в клиническую практику (исполнители: образовательные организации МЗ, НИИ МЗ и РАН, Профессиональные ассоциации):

- разработка дополнительных образовательных программ повышения квалификации по внедрению разработанных персонализированных технологий в клиническую практику и включение данных технологий в примерные дополнительные программы повышения квалификации (индикаторы: количество разработанных и реализуемых образовательных программ);
- создание региональных лабораторий персонализированной медицины (с постановкой в них соответствующих методик), в которых могли бы выполняться исследования по выявлению изученных геномных, транскриптомных, протеомных, метаболомных биомаркеров (индикаторы: количество лабораторий и их мощность);
- разработка порядка выполнения данных исследований (правила и порядок забора биоматериала, транспортировки, получения результатов, его интерпретации и представления в медицинской документации – в т.ч. с помощью разработанных компьютерных сервисов систем поддержки принятия решений), возможно, в виде ГОСТ (индикаторы: количество разработанных и внедренных в медицинские информационные системы (МИС) компьютеризированных систем поддержки принятия решений, разработанный ГОСТ);
- внесение данной технологии в стандарты, клинические рекомендации/протоколы ведения пациентов, инструкции по медицинскому применению препаратов (индикаторы: составление стандартов, клинических рекомендаций/протоколов ведения, инструкций по медицинскому применению лекарственных препаратов, в которые включены технологии персонализированной медицины).

VIII ЭТАП

Активный мониторинг эффективности и безопасности использования в реальной клинической практике персонализированных подходов при применении профилактических и лечебных мероприятий путем формирования и поддержания электронного регистра пациентов, которым проводилась персонализация, с периодической оценкой изменений клинического состояния (в т.ч. исходов), а также сохранение биоматериала этих пациентов.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ | REFERENCES

1. Blobel B. Translational medicine meets new technologies for enabling personalized care. *Stud Health Technol Inform.* 2013;189:8-23.

2. Johnson JA, Cavallari LH. Pharmacogenetics and cardiovascular disease - implications for personalized medicine. *Pharmacol Rev.* 2013;65(3):987-1009. doi: 10.1124/pr.112.007252

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРЕ

*Сычев Дмитрий Алексеевич, член-корр. РАН, д.м.н., профессор, заведующий кафедрой клинической фармакологии и терапии, проректор по развитию и инновациям [Dmitry A. Sychev, MD, PhD, Professor]; адрес: 125993, г. Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1 РМАНПО [address: 2/1, Barrikadnaya str., Moscow, 125993, Russia]; email: dmitry.alex.sychev@gmail.com; ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-4496-3680>; SPIN-код: 4525-7556.

ИНФОРМАЦИЯ

Рукопись получена: 15.05.2017. Одобрена к публикации: 20.06.2017.

КАК ЦИТИРОВАТЬ:

Сычев Д.А. Этапы разработки и внедрения технологий персонализированной медицины в клиническую практику: роль Минздрава России и Российской академии наук // World Journal of Personalized Medicine. – 2017. – Т. 1. – №1. – С.1-4. doi: 10.14341/WJPM9264

TO CITE THIS ARTICLE:

Sychev DA. Stages of development and implementation of personalized medicine technologies in clinical practice. *World Journal of Personalized Medicine.* 2017;1(1):1-4. doi: 10.14341/WJPM9264