

Молекулярно-генетические исследования — ключ к пониманию природы заболеваний

В 2024 году на базе Московского клинического научного центра имени А. С. Логинова был открыт Московский городской медико-генетический центр. Людям с наследственными заболеваниями проводимые в нем исследования дают не только возможность обретения здоровья или стойкого контроля над недугом, но и надежду на рождение здорового потомства.



Наталья Бодунова, заведующая Центром персонализированной медицины, руководитель Московского городского центра медицинской генетики и клеточных технологий Московского клинического научного центра имени А. С. Логинова, врач-гастроэнтеролог

Фото: НИИОЗММ



Фото: НИИОЗММ

Основные задачи центра

В настоящее время практически все направления современной медицины испытывают острую потребность в молекулярно-генетических исследованиях. Они позволяют не только установить точный диагноз на молекулярном уровне, но и выбрать для пациента по-настоящему индивидуальный подход к лечению — от назначения таргетной терапии (бьющей точно в цель. — Ред.), воздействующей на конкретные мутации, до перспективных генотерапевтических методов, способных исправить причину заболевания на уровне ДНК.

Ключевую роль в развитии этого направления в столице играет Московский городской центр медицинской генетики и клеточных технологий. Основными задачами центра являются оказание специализированной и высокотехнологичной медико-генетической помощи населению столицы, а также активная научная деятельность: разработка новых методов диагностики, профилактики и лечения генетической патологии, внедрение клеточных и генно-инженерных технологий в клиническую практику.

Пациенты, обращающиеся в центр, получают комплексную помощь врача-генетика. Это включает уточнение диагноза при подозрении на наследственные и орфанные (редкие) заболевания, оценку рисков наследственной патологии у плода во время беременности, а также консультирование супружеских пар при планировании семьи. Кроме того, специалисты центра определяют необходимый объем молекулярно-генетических исследований для пациентов других профилей (онкология, гематология, ревматология и др.), которым требуется точная диагностика для назначения эффективного лечения.

Направления генетических исследований

Молекулярно-генетические исследования стали неотъемлемой частью клинического процесса

Диагностический ландшафт молекулярно-генетических исследований, проводимых в центре, чрезвычайно широк. Он варьируется от масштабных полногеномных >>>

исследований с применением секвенирования нового поколения (NGS), позволяющих «прочитать» весь геном пациента, до классических цитогенетических методов (кариотипирование) и узконаправленных анализов, дающих возможность уточнять остаточную активность болезни в гематологии.

Лабораторные подразделения Московского клинического научного центра имени А. С. Логинова оснащены современным диагностическим оборудованием экспертного класса. Это позволяет проводить полный спектр анализов для диагностики наследственных заболеваний:

- выявление всех видов хромосомной патологии цитогенетическими и молекулярно-цитогенетическими методами;
- диагностика наследственных нарушений обмена веществ;
- ДНК-диагностика всех известных наследственных заболеваний.

Исследуемые образцы находятся в специальном ламинарном шкафу, где создается стерильная среда, защищающая их от загрязнения



Сложный диагноз

Сотрудники центра участвуют в реализации городской программы по оказанию помощи пациентам со сложно диагностируемыми заболеваниями. На основании приказа № 659 от 29.07.2024 Департамента здравоохранения Москвы «Об организации проведения молекулярно-генетических исследований при оказании медицинской помощи по профилям "гематология", "ревматология", "гастроэнтерология"» жителям столицы с заболеваниями этих и ряда других профилей оказывается за счет городского бюджета медико-генетическая помощь, включая проведение дорогостоящего секвенирования полного экзона.

Благодаря работе Московского городского центра медицинской генетики и клеточных технологий пациенты с установленными диагнозами наследственной патологии получают



Фото: НИИОЗММ

СОТРУДНИКИ ЦЕНТРА УЧАСТВУЮТ В РЕАЛИЗАЦИИ ГОРОДСКОЙ ПРОГРАММЫ ПО ОКАЗАНИЮ ПОМОЩИ **ПАЦИЕНТАМ СО СЛОЖНО ДИАГНОСТИРУЕМЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ**



Фото: НИИОЗММ

Благодаря работе генетиков пациенты с наследственной патологией могут планировать рождение здоровых детей

возможность не только контролировать свое состояние, но и планировать рождение здоровых детей, что существенно повышает показатели качества их жизни.

Все результаты исследований бесшовно интегрированы в Единую медицинскую информационно-аналитическую систему (ЕМИАС). Сроки выполнения исследований варьируются от 3 дней (для срочных тестов) до 50–90 дней в зависимости от сложности протокола.

Кадровый потенциал центра

Высокие стандарты работы обеспечиваются кадровым потенциалом. В центре трудятся высококвалифицированные врачи-генетики и биологи, имеющие российские и международные сертификаты, которые являются членами экспертных советов и разработчиками федеральных клинических рекомендаций.

Научная деятельность сотрудников Московского городского центра медицинской генетики и клеточных технологий находится на мировом уровне: ежегодно специалисты публикуют более 60 научных работ в российских и зарубежных журналах, индексируемых

в базах данных Scopus и Web of Science. Сотрудники активно участвуют в международных и российских конференциях, проходят стажировки в ведущих федеральных центрах России и за рубежом. Вся работа ведется в строгом соответствии с протоколами и стандартами оказания медицинской помощи, а для контроля качества лабораторных исследований регулярно проводятся внутренние и внешние аудиты. Центр также является образовательной базой для студентов медицинских вузов: на его площадке организовано обучение ординаторов по специальности «Генетика».

Специалисты Московского городского центра медицинской генетики и клеточных технологий занимаются такими значимыми научными разработками, нацеленными на персонализированную помощь пациенту, как изучение транскриптома (анализ всех РНК-молекул, синтезируемых клеткой или тканью в конкретных условиях. В отличие от неизменного генома, транскриптом отражает текущую функциональную активность генов и служит связующим звеном между ДНК и белками. – Ред.), а также метагенома, то есть совокупности всех генов целого сообщества микроорганизмов, обитающих в определенной среде.



БЛАГОДАРЯ ШИРОКОМУ ПРИМЕНЕНИЮ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ ТЕХНОЛОГИЙ И ОРГАНИЗАЦИИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПОМОЩИ НА СОВРЕМЕННОМ УРОВНЕ **МОСКОВСКОЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЕ ВЫХОДИТ НА НОВУЮ СТУПЕНЬ РАЗВИТИЯ**

Микробиом, или совокупность всех микроорганизмов (бактерий, вирусов, грибов), населяющих наш организм, и их генетический материал, и метабеном (совокупность генетического материала всех микроорганизмов, живущих в определенной среде. – Ред.) сегодня становятся не только объектом научных исследований, но и практическим инструментом для оценки состояния здоровья человека. На стыке молекулярной диагностики, гастроэнтерологии, онкологии, иммунологии и превентивной медицины

эти технологии помогают глубже понимать индивидуальные особенности пациента. В центре внедряются современные подходы к анализу микробиоты и метабеномных данных как для пациентов с заболеваниями, так и для условно здоровых людей, заинтересованных в персонализированной профилактике. Такой подход позволяет объединить фундаментальную науку и клиническую практику, расширяя возможности раннего выявления рисков, индивидуального подбора рекомендаций и лечения.

В центре внедряются современные подходы к анализу микробиоты и метабеномных данных как для больных, так и для условно здоровых людей, заинтересованных в персонализированных рекомендациях

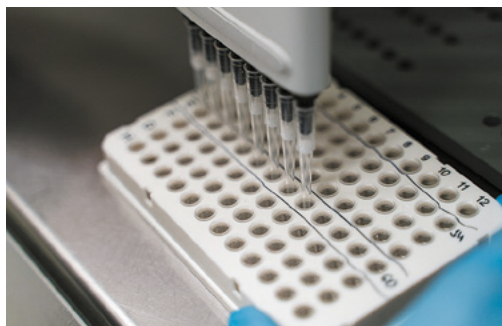


Фото: НИИОЗММ

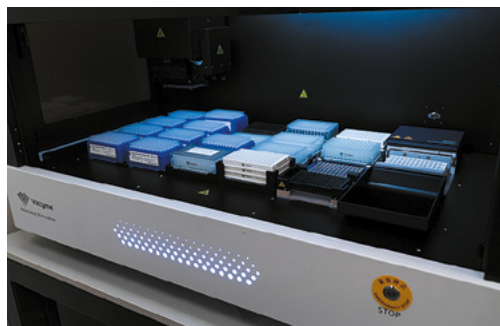


Фото: НИИОЗММ



Фото: НИИОЗММ



Фото: НИИОЗММ

Направления исследований

Одним из стратегических направлений Московского центра медицинской генетики и клеточных технологий является научно-практическая деятельность, направленная на раннее выявление патологий и индивидуальный подход к диагностике и терапии социально значимых заболеваний человека. Основные научные направления центра – неинвазивная (без проколов и разрезов, без нарушения кожи или слизистых оболочек. – Ред.) ранняя диагностика онкологических заболеваний – злокачественных новообразований молочной железы, поджелудочной железы, глиом. Основные исследования направлены на поиск маркеров в циркулирующей опухолевой ДНК, которые позволят выявить рак на I–II стадиях, риск рецидива и резистентность к терапии.

Еще одним направлением работы центра является молекулярно-генетическая диагностика инфекции Хеликобактер пилори. Сотрудниками центра разработан, запатентован и введен в клиническую практику способ определения бактерии Хеликобактер пилори в биоптате (то есть образце тканей или клеток,

взятых при биопсии. – Ред.) слизистой оболочки желудка и молекулярной резистентности бактерии к ряду антибактериальных средств. Работы по этому направлению продолжаются. В настоящее время разрабатывается большая диагностическая панель, направленная на поиск молекулярных предикторов эффективности антихеликобактерной терапии, которая будет включать генетические факторы как бактерии Хеликобактер пилори, так и человека. Отдельным быстро развивающимся направлением в области молекулярно-генетических исследований в медицинской практике стал биобанкинг. Хотя биобанк нашего центра сейчас находится в стадии строительства, уже определены концепции долгосрочного хранения биологического материала и основные направления будущих научных и практических работ.

Благодаря широкому применению молекулярно-генетических технологий и организации медико-генетической помощи на современном уровне московское здравоохранение выходит на новую ступень развития. Открываются широкие возможности для предиктивной медицины (прогнозирования рисков) и персонализированного подхода к лечению каждого пациента.

▲ Молекулярно-генетические исследования позволяют прогнозировать риски для каждого конкретного пациента