

# Значение биобанка в молекулярно- генетических исследованиях специализированного медицинского детского центра

Внедрение персонализированной медицины в педиатрическую практику требует не только современных методов диагностики, но и надежной инфраструктуры для хранения и анализа биологического материала. Ключевым элементом этой структуры в изучении наследственных болезней, разработке и внедрении инновационных методов терапии становится биобанк. Какую роль он играет в лабораторных исследованиях и какие образцы в нем хранятся?



**Владимир Сухоруков**, главный научный сотрудник Научно-практического центра специализированной медицинской помощи детям имени В. Ф. Войно-Ясенецкого, доктор медицинских наук, профессор

Фото: пресс-служба НПЦ им. В. Ф. Войно-Ясенецкого

## Лабораторная служба центра: научный фундамент педиатрии

Лабораторная служба Научно-практического центра специализированной медицинской помощи детям имени В. Ф. Войно-Ясенецкого представляет собой современный мультидисциплинарный научно-диагностический комплекс, ориентированный на развитие высокотехнологичной педиатрии, молекулярной медицины

и персонализированных подходов к диагностике и лечению заболеваний у детей. Одним из ключевых направлений работы центра является внедрение передовых лабораторных технологий в клиническую практику.

В учреждении активно развиваются методы молекулярной генетики, масс-спектрометрии<sup>1</sup> и метаболомики<sup>2</sup>, терапевтического лекарственного мониторинга, а также биоинформатические и аналитические платформы нового поколения. Особое внимание уделяется диагностике

<sup>1</sup> Высокоточный физико-химический метод анализа, который позволяет определять состав вещества, измеряя массу его молекул и атомов.

<sup>2</sup> Полный набор всех низкомолекулярных веществ (метаболитов), участвующих в процессах жизнедеятельности.



Фото: пресс-служба НПЦ им. В. Ф. Войно-Ясенецкого

## АЛЕКСЕЙ КРАПИВКИН, ДИРЕКТОР НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКОГО ЦЕНТРА СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ ИМЕНИ В. Ф. ВОЙНО-ЯСЕНЕЦКОГО, ДОКТОР МЕДИЦИНСКИХ НАУК:

«Создание биобанка на базе нашего учреждения – логичный и необходимый этап развития медицинской науки, обусловленный спецификой нашей клинической деятельности и масштабами задач, которые стоят перед нами в борьбе за жизнь и здоровье пациентов с врожденными коморбидными патологиями. Мы осознаем свою ответственность за пациентов с самыми сложными диагнозами и убеждены, что будущее медицины кроется в глубоком изучении каждого конкретного случая. Биобанк – это тот инструмент, который позволяет нам превращать клинический опыт в новые более эффективные и безопасные методы лечения детей».



Фото: пресс-служба НПЦ им. В. Ф. Войно-Ясенецкого

наследственных заболеваний, митохондриальной дисфункции, нарушений энергообмена, нейрометаболических состояний, эпилепсии и других тяжелых заболеваний детского возраста.

## От генома до метаболитов

Важнейшим направлением развития лабораторной службы является использование

технологий хромато-масс-спектрометрии. Эти методы позволяют одновременно исследовать широкий спектр метаболитов, определять биомаркеры различных биохимических путей, проводить высокоточный мониторинг лекарственных препаратов и создавать индивидуальные фармакологические профили пациентов.

Кроме того, в центре развиваются:

- NGS-секвенирование<sup>3</sup>;



<sup>3</sup> Высокотехнологичный метод расшифровки ДНК и РНК, одновременно считывающий миллионы участков генома, что позволяет расшифровать геном или отдельные гены в кратчайшие сроки с минимальными затратами.

## СОЗДАНИЕ БИОБАНКА СТАЛО ЛОГИЧНЫМ РАЗВИТИЕМ ИНФРАСТРУКТУРЫ ЦЕНТРА, ПОСКОЛЬКУ СОВРЕМЕННЫЕ БИМЕДИЦИНСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ **ТРЕБУЮТ СТАНДАРТИЗИРОВАННОГО ХРАНЕНИЯ БИОМАТЕРИАЛА**

- исследование митохондриального генома<sup>4</sup>;
- оценка функций окислительного фосфорилирования<sup>5</sup>;
- изучение окислительного стресса;
- анализ соотношения мтДНК/ядДНК<sup>6</sup>;
- современные методы клеточной и молекулярной диагностики.

- образцов для NGS-секвенирования и масс-спектрометрических исследований.

Особую ценность представляют коллекции, сопровождаемые расширенной клинической информацией: генетическими данными, результатами анализов, показателями лекарственного мониторинга и данными динамического наблюдения.

### Хранилище данных для персонализированной медицины

Создание биобанка стало логичным этапом развития инфраструктуры центра, поскольку современные биомедицинские исследования требуют стандартизированного хранения биоматериала, связанного с клиническими, генетическими и метаболическими данными пациентов. Биобанк позволяет объединить диагностическую, научную и аналитическую работу в единую систему.

В настоящее время биобанк находится на этапе активного формирования коллекции биологических материалов. Сейчас их около семисот. Основу коллекции составляют биоматериалы пациентов с онкологическими заболеваниями, редкими генетическими синдромами, наследственными болезнями обмена и другими патологиями. В перспективе планируется создание крупной стандартизированной коллекции, включающей десятки тысяч биообразцов. В биобанке планируется хранение:

- цельной крови;
- плазмы и сыворотки крови;
- ДНК и РНК;
- клеточных фракций;
- образцов мочи и ликвора;
- биопсийного и тканевого материала;
- выделенных метаболических фракций;

### Этика и защита личных данных

Работа биобанка организуется в строгом соответствии с российским законодательством и международными биоэтическими принципами. Основопологающим принципом является добровольное информированное согласие пациента или его законных представителей. Каждому образцу присваивается уникальный код для деперсонализации данных.

Для защиты информации используются:

- системы многоуровневого доступа;
- цифровое шифрование данных;
- защищенные серверные инфраструктуры;
- аудит операций с биоматериалом.

### Стратегия развития

Интеграция с российскими и международными биоресурсными платформами рассматривается как одно из стратегических направлений развития. Центр ориентирован на сотрудничество с ведущими клиниками в области нейрогенетики, метаболомики и персонализированной медицины.

В перспективе это позволит участвовать в международных мультицентровых исследованиях, формировать крупные когорты пациентов

<sup>4</sup> Геном митохондрий, главных «электростанций» в наших клетках, которые превращают питательные вещества и кислород в молекулы АТФ (аденозинтрифосфата) и служат главным источником энергии для всех биохимических процессов в организме.

<sup>5</sup> Эта процедура проводится для анализа эффективности клеточного дыхания и запасаания энергии в виде молекул АТФ.

<sup>6</sup> Анализ соотношения мтДНК (митохондриальной) к яДНК (ядерной ДНК) при помощи определения количества копий митохондрий на клетку; применяется для оценки митохондриальной дисфункции, диагностики метаболических заболеваний и изучения клеточного старения.

для изучения редких заболеваний и внедрять международные стандарты биобанкинга.

## Цифровая платформа: управление жизненным циклом образца

Система учета и каталогизации образцов в биобанке построена по принципам современных международных центров на базе лабораторной информационной системы управления, где каждому образцу присваивается уникальный цифровой идентификатор. Эта информационная система позволяет отслеживать весь жизненный цикл образца:

- время и условия получения;
- параметры транспортировки;
- особенности обработки и хранения;
- использование в исследованиях.

Особое внимание уделяется стандартизации преаналитического этапа (сроки доставки, температурные условия), что критически важно для высокотехнологичных исследований.

В перспективе биобанк станет частью единой аналитической среды, объединяющей данные для поиска новых биомаркеров и разработки персонализированных подходов к лечению с помощью биоинформатики и искусственного интеллекта. 



Этот аппарат позволяет выполнять широкий перечень биохимических исследований: определение ферментов, субстратов, липидов, электролитов и иммунотурбидиметрических тестов в сыворотке, плазме, моче и спинномозговой жидкости

Фото: пресс-служба НПЦ им. В. Ф. Войно-Ясенецкого