

В Петербурге создадут первый в России Центр генетических компетенций

Тематика: **Здоровье и спорт**
Корпоративные новости

Дата публикации: 18.11.2022

Дата мероприятия / события: 17.11.2022

г. Санкт-Петербург

Исследователи НИИ акушерства и гинекологии им. Д.О. Отта предложили создать на базе института уникальный для России центр генетических компетенций, направленный на развитие медико-генетической службы для улучшения репродуктивного здоровья граждан и демографической ситуации в стране. Проект был представлен 17 ноября на конференции, приуроченной ко дню рождения основателя отечественной школы пренатальной диагностики, члена-корреспондента РАН, д.м.н., профессора Владислава Сергеевича Баранова.

Исследователи НИИ акушерства и гинекологии им. Д.О. Отта предложили создать на базе института уникальный для России центр генетических компетенций, направленный на развитие медико-генетической службы для улучшения репродуктивного здоровья граждан и демографической ситуации в стране. Проект был представлен 17 ноября на конференции, приуроченной ко дню рождения основателя отечественной школы пренатальной диагностики, члена-корреспондента РАН, д.м.н., профессора Владислава Сергеевича Баранова.

Учёный с мировым именем ушёл из жизни 1 сентября 2022 года. Для увековечения памяти выдающегося генетика его ученики и последователи — сотрудники НИИ им. Отта и их коллеги — инициировали установку мемориальной доски, посвященной В.С. Баранову, которая была представлена в рамках научной конференции, состоявшейся в Петербурге 17 ноября.

«Личный вклад Владислава Сергеевича Баранова в развитие городской системы здравоохранения Санкт-Петербурга — неocenим. Под его руководством была организована служба пренатальной диагностики Петербурга. Он одним из первых внедрил методы ДНК-диагностики в клиническую практику и подготовил целую плеяду высококвалифицированных специалистов, — отметил вице-губернатор Санкт-Петербурга Олег Николаевич Эргашев. — Сегодня большое внимание уделяется персонифицированному подходу к профилактике и лечению мультифакториальных заболеваний у пациентов. Основоположником предиктивной медицины являлся именно Владислав Сергеевич».

Пренатальная генетика была одним из главных направлений деятельности В.С. Баранова. Ему принадлежат признанная мировым научным сообществом идея «генетического паспорта» и концепция тестирования «генов предрасположенности», ставшие методологической базой нового направления — предиктивной (профилактической) медицины. Сегодня коллектив отдела геномной медицины НИИ им. Отта продолжает развивать заложенные профессором Барановым традиции, выводя российскую генетику на новый уровень.

«Молекулярно-генетические технологии в нашей стране хорошо развиты, однако если в крупных городах сформировался круг высококвалифицированных генетиков, то в других местах ситуация иная. Учреждений, где ведутся исследования в этой области, не много, как и практикующих врачей, знакомых с этими разработками и применяющих их в своей работе. При этом отмечу, что с этой проблемой сталкиваются сейчас системы здравоохранения по всему миру. Медицина все больше опирается на генетику — формируются онкогенетика, кардиогенетика и т.д., но врачей, способных интерпретировать генетические данные, остро не хватает. Поэтому сегодня очень важно развивать компетенции в области генетики», — отметила заместитель директора по научной работе Медико-генетического научного центра, председатель Российского общества медицинских генетиков, д.м.н. Вера Леонидовна Ижевская.

В рамках конференции, организованной НИИ им. Отта при участии Группы компаний «Мой медицинский центр», ученые представили проект создания Центра генетических компетенций — базы для объединения ведущих специалистов, передовых технологий и новых инструментов. Исследователи уверены, что такая площадка

позволит аккумулировать все ресурсы отечественной медицинской генетики и сделать диагностику более качественной и доступной для пациентов. Среди задач центра — организация генетического просвещения россиян, эффективного взаимодействия ведущих специалистов разных профилей, грантовая поддержка молодых ученых.

«Все более актуальным становится запрос пациентов на проведение экспертизы по результатам генетического тестирования. Консультации одного генетика или лечащего врача здесь недостаточно, необходим консилиум, причем в разных случаях нужно привлекать разных экспертов — не только медиков, но и молекулярных биологов, биоинформатиков, психологов, и даже юристов. Объединение специалистов, обладающих нужными компетенциями, позволит нам выполнять и такие экспертизы, и, например, оценку научных проектов. Кроме того, это даст возможность во взаимодействии с органами власти и другими медицинскими учреждениями запускать пилотные проекты, осуществляя трансфер технологий из научных центров в практическое здравоохранение», — рассказал руководитель отдела геномной медицины НИИ им. Отта, д.б.н. Андрей Сергеевич Готов.

Примером успешной реализации такого проекта является пилотный скрининг новорожденных в Петербурге, который был запущен НИИ им. Отта при поддержке Комитета по здравоохранению в конце 2021 года. Скрининг проводится с использованием первого отечественного теста для выявления спинальной мышечной атрофии (СМА), разработанного специалистами института, где уже более 20 лет ведутся исследования этого заболевания и его преимплантационная и пренатальная диагностика. За год медики обследовали около 36 тысяч новорожденных, выявив порядка 700 носителей заболевания и 4 случая СМА. Продолжительность жизни пациентов с этой болезнью, как правило, не превышает двух лет, но, если выявить ее и начать терапию до появления симптомов, можно добиться полного излечения. Дети, у которых была обнаружена опасная патология, смогут получить лечение благодаря партнеру проекта, фонду «Круг добра», а носители заболевания — сделать осознанный репродуктивный выбор в будущем.

«Генетическую патологию можно выявлять на разных этапах: после рождения возможно провести неонатальный скрининг. С 2023 года в России расширяется программа неонатального скрининга до 36 наследственных заболеваний, и это, безусловно, важный шаг к ранней диагностике генетической патологии. На пренатальном этапе возможно применение неинвазивного пренатального теста. НИПТ — безопасный для матери и плода метод, который позволяет выявлять риски в том числе редких хромосомных патологий, которые невозможно обнаружить иным способом. Носительство некоторых генетических патологий можно определить на этапе планирования беременности. Например, если говорить о спинальной мышечной атрофии, то, по статистике, ее носителем является каждый 36-й человек, то есть ситуация, когда оба родителя имеют поврежденный ген — не редкость, и в 25% случаев у таких пар рождается ребенок со СМА. Поэтому было бы эффективно в дополнение к неонатальному и пренатальному скринингу внедрить также скрининг на носительство наследственных заболеваний», — подчеркнула медицинский директор компании «Эвоген», к.м.н. Елена Евгеньевна Баранова.

Специалисты убеждены, что будущее здравоохранения — за предиктивной медициной, т.е. предотвращением заболеваний. Учитывая общую демографическую ситуацию (снижение рождаемости, увеличение возраста родителей и доли соматических заболеваний у них), вопросы репродуктивного здоровья и сохранения здоровой беременности сегодня выходят на первый план. И основа решения этих задач — генетические технологии.

«Генетика за последние годы стала драйвером развития медицины. Тот уникальный опыт, который был накоплен в Институте им. Д.О. Отта, где была открыта одна из первых в нашей стране лаборатория пренатальной диагностики наследственных и врожденных болезней, невозможно переоценить. В этом году лаборатории исполнилось 35 лет. Здесь и сегодня ведутся передовые исследования, в том числе с применением уникальных импортозамещающих технологий. Уверен, благодаря развитию генетических исследований в будущем мы сможем эффективно обеспечивать медицинскую безопасность всего государства», — отметил Председатель Совета директоров ГК «Мой медицинский центр» Владислав Владиславович Баранов.