

*Кожанова Т.В.^{1,2}, Жилина С.С.^{1,2}, Мещерякова Т.И.^{1,2}, Абрамов А.А.¹

¹ ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ», Москва, Россия; ² ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, Москва, Россия

*Контактные данные: 89266580651, vkozhanov@bk.ru

Подходы персонализированной медицины - предсказание на основе геномных данных вероятности возникновения заболевания, разработка профилактических мероприятий и выбор тактики лечения, переход от традиционной клинической к персонализированной диагностике с учетом индивидуальных особенностей пациента.

Цель исследования. Оптимизация генетической диагностики, лечения и профилактики наследственной и врожденной патологии в многопрофильной детской клинике.

Материалы и методы. Пациенты ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ» в возрасте от первых дней жизни до 18 лет. Генетическое консультирование (клинико-генеалогический и фенотипический анализ) и проведение молекулярно-генетических исследований

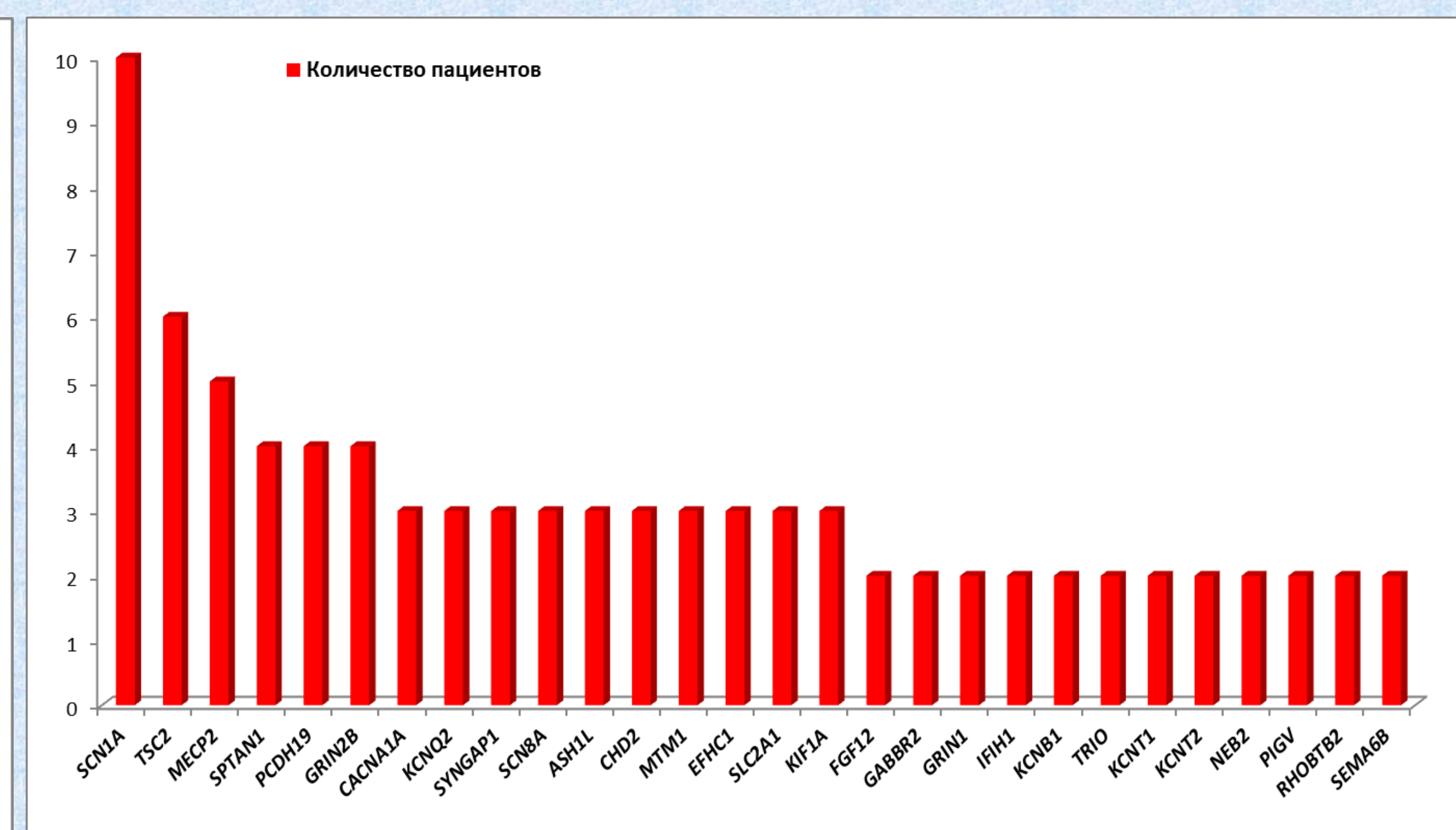
Результаты исследования. В отделениях ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ» за период с 2017 г. по 2023 г. проконсультированы врачами-генетиками 5529 пациента (22,3% от выписанных). В ДНК исследовании нуждаются около 85% пациентов от всех проконсультированных.

В генетической лаборатории ГБУЗ «НПЦ спец мед помощи детям ДЗМ» за с 2017 по 2023 гг. проведено: исследований кариотипа (до 2020 г.) - 463 пациента; секвенирование экзона - 331 пациент; секвенирование гена *SCN1A* - 184 пациента; поиск мутаций в гене *RHOX2B* - 39 пациентов; поиск частых мутация в генах *FGFR1,2,3* - 57 пациентов (методика внедрена с 2018 года); секвенирование гена *SLC2A1* - 55 пациентов секвенирование гена *RPE65* - 2 пациента (методика внедрена с 2021 года); анализ аллельного метилирования - 27 пациентов (методика внедрена с 2021 года); секвенирование гена *WT1* - 9 пациентов (методика внедрена с 2022 года).

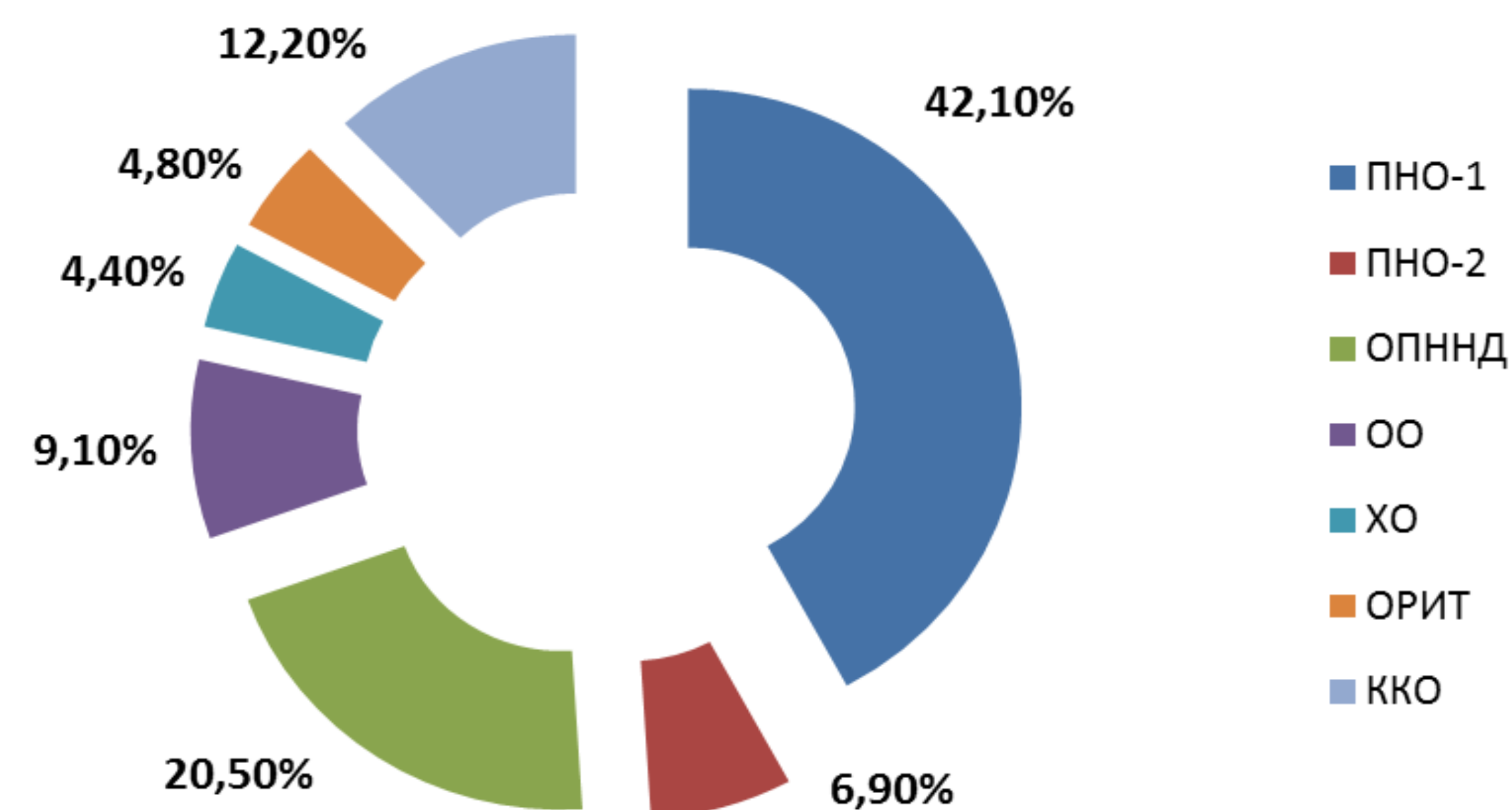
С 2017-2023 гг. в ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ» методом NGS обследованы 331 пациент
✓У 247 (74,6%) пациентов выявлены варианты нуклеотидной последовательности;
✓у 84 (25,4%) пациентов не обнаружено вариантов, что вероятно предполагает либо негенетическую природу заболевания, либо присутствие варианта нуклеотидной последовательности в некодирующей части гена (интрон) или хромосомной перестройки



Результаты полноэкзомного секвенирования
(фенотипическое разнообразие)



Гены, в которых наиболее часто выявлены
варианты нуклеотидной последовательности



Доля проконсультированных врачами-генетиками
пациентов в отделениях за 2017-2023 гг.

Заключение

1. Потребность в генетическом обследовании детей с врожденными и наследственными заболеваниями в многопрофильной специализированной педиатрической клинике составляет 22,3%, что соответствует данным мировой литературы, следовательно, данный вид обследования показан в рамках совершенствования ранней диагностики, лечения и реабилитации детей с редкими болезнями
2. Показано, что подтверждение более, чем 50% случаев генетических заболеваний молекулярно-генетическими методами дает возможность провести полноценный клинико-генетический анализ для выявления генофенотипических корреляций и планировать дальнейшее медицинское наблюдение за ребенком.
3. Постановка точного генетического диагноза является фундаментальной предпосылкой прецизионной терапии.