

* * *

ФАРМАКОГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОДХОД В СТРУКТУРЕ ПРЕЦИЗИОННОЙ МЕДИЦИНЫ У ДЕТЕЙ

Чурсина Е.М., Лобанов М.Е., Послед Т.Е.

Научный руководитель: доцент О.И. Гуменюк

Саратовский государственный медицинский университет
имени В.И. Разумовского Минздрава России, Саратов,
Россия

*Ключевые слова: дети, орфанные болезни,
фармакогенетический анализ, лечение*

Актуальность. Прецизионная медицина и фармакогенетический анализ являются неотъемлемой частью персонализированного подхода к рациональному лечению различных форм патологии у детей, обеспечивая подбор безопасных и эффективных препаратов и их оптимальные дозировки.

Цель: определить индивидуальную непереносимость лекарственных препаратов при генетических заболеваниях у детей.

Материалы и методы. Выполнен анализ данных полногеномного секвенирования ДНК и фармакогенетического исследования у 34 детей в возрасте 1–18 лет (средний возраст $7,2 \pm 4,1$ года). Секвенирование генома и секвенирование по Сэнгеру были выполнены в медико-генетической лаборатории «Эвоген» при поддержке Благотворительного фонда медико-социальных генетических проектов помощи «Геном жизни».

Результаты. У детей, имеющих орфанные заболевания, индивидуальная лекарственная реакция была выявлена на препараты: абакавир, азатиоприн, вальпроевая кислота, варфарин, изониазид, имипрамин, карбамазепин, клобазам, лансопразол, меркаптопурин, омепразол, пантопразол, тиогуанин, фенитоин, циталопрам. На группы лекарственных препаратов (иммунодепрессанты, противосудорожные, цитостатики, противотуберкулёзные) индивидуальная лекарственная реакция была выявлена в 100% случаев. Самая высокая лекарственная реакция (14 препаратов) была установлена при наличии генов *FGFR3* и *CTNNB1*.

Заключение. При подборе лечения больным с различными формами орфанной патологии, имеющих указанные выше патологические гены, необходимо оптимизировать выбор лекарственных средств и тщательно корректировать дозы препаратов для профилактики генетических рисков индивидуальной лекарственной реакции.

* * *