



НИИ
ОРГАНИЗАЦИИ
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
И МЕДИЦИНСКОГО
МЕНЕДЖМЕНТА

Е. И. Аксенова, С. Ю. Горбатов

АНАЛИЗ ПРОГРАММ И ИНИЦИАТИВ В ОБЛАСТИ ПРЕДИКТИВНОЙ МЕДИЦИНЫ, ТАРГЕТНОЙ ПРОФИЛАКТИКИ И РИСК-ПРОФИЛИРОВАНИЯ ПАЦИЕНТОВ

ЭКСПЕРТНЫЙ ОБЗОР

МОСКВА
2022

Государственное бюджетное учреждение города Москвы
«Научно-исследовательский институт организации
здравоохранения и медицинского менеджмента
Департамента здравоохранения города Москвы»

Е. И. Аксенова, С. Ю. Горбатов

**Анализ программ и инициатив
в области предиктивной медицины,
таргетной профилактики
и риск-профилирования пациентов**

Экспертный обзор

Научное электронное издание

Москва
ГБУ «НИИОЗММ ДЗМ»
2022

УДК 614.2
ББК 51.1

Рецензенты:

*Дробижев Михаил Юрьевич, доктор медицинских наук, ведущий научный сотрудник
ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко»;
Камынина Наталья Николаевна, доктор медицинских наук, заместитель директора
по научной работе ГБУ «НИИОЗММ ДЗМ».*

Аксенова, Е. И.

Анализ программ и инициатив в области предиктивной медицины, таргетной профилактики и риск-профилирования пациентов [Электронный ресурс] / Е. И. Аксенова, С. Ю. Горбатов – Электрон. текстовые дан. – М. : ГБУ «НИИОЗММ ДЗМ», 2022. – URL: <https://niioz.ru/moskovskaya-meditsina/izdaniya-nii/obzory/>. – Загл. с экрана. – 42 с.

ISBN 978-5-907547-44-5

В экспертном обзоре описаны основные тренды развития глобального рынка прецизионной медицины, проведена оценка ландшафта государственных инициатив в сфере прецизионной медицины и геномных исследований в разных странах мира, в том числе и в России.

Широкое внедрение в клиническую практику генотерапевтических технологий открывает перед медициной беспрецедентные возможности в борьбе с заболеваниями, которые ранее считались неизлечимыми. Генетические технологии в медицине претерпевают скачок развития, при этом ключевым элементом персонализированной медицины становится комплексное геномное профилирование. Секвенирование генома внедряется в программы управления здоровьем, что позволяет выявлять заболевания на ранней стадии и проводить эффективную терапию.

Внедрение современных генетических технологий в процессы ранней диагностики дает возможность создать для каждого пациента индивидуальный и уникальный протокол лечения и профилактики.

Экспертный обзор предназначен для специалистов в области геномной медицины, врачей-генетиков, специалистов в области лабораторной диагностики, организаторов здравоохранения.

**УДК 614.2
ББК 51.1**

*Утверждено и рекомендовано к изданию Научно-методическим советом ГБУ «НИИОЗММ ДЗМ»
(Протокол № 7 от 20.09.2022 г.)*

Самостоятельное электронное издание сетевого распространения

Минимальные системные требования: браузер Internet Explorer/Safari и др.;
скорость подключения к Сети 1 МБ/с и выше.

ISBN 978-5-907547-44-5



9 785907 547445 >

© Аксенова Е. И., Горбатов С. Ю.

ОГЛАВЛЕНИЕ

ВВЕДЕНИЕ	4
ТРЕНДЫ РАЗВИТИЯ ГЛОБАЛЬНОГО РЫНКА ПРЕЦИЗИОННОЙ МЕДИЦИНЫ	6
ГЛОБАЛЬНЫЙ ЛАНДШАФТ ГОСУДАРСТВЕННЫХ ИНИЦИАТИВ В СФЕРЕ ПРЕЦИЗИОННОЙ МЕДИЦИНЫ И ГЕНОМНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ	7
АВСТРАЛИЯ	8
ФРАНЦИЯ	10
ВЕЛИКОБРИТАНИЯ	12
ДАНИЯ	15
ФИНЛЯНДИЯ	17
ШВЕЦИЯ	19
ГОЛЛАНДИЯ	21
ИЗРАИЛЬ	23
США	25
КИТАЙ	27
ЯПОНИЯ	28
ЮЖНАЯ КОРЕЯ	30
СИНГАПУР	32
КАТАР	34
РОССИЯ	35
ЗАКЛЮЧЕНИЕ	38
СПИСОК ИСТОЧНИКОВ	39

ВВЕДЕНИЕ

Концепция точной медицины и таргетной профилактики, основанная на разработке уникального лечения для каждого человека, использует достижения в области больших данных, искусственного интеллекта и геномного тестирования. Объем доступных данных в сочетании с достижениями в области вычислительной мощности и искусственного интеллекта может позволить исследователям работать с постоянно расширяющейся базой данных медицинской информации для разработки персонализированной терапии.

Используя полный медицинский профиль пациента, его генетических данных, истории болезни, факторов окружающей среды и образа жизни, точная медицина стремится создать индивидуальный и уникальный протокол лечения и профилактики.

Таргетная профилактика проводится в отношении лиц с максимальным риском развития болезни на основании результатов предиктивной аналитики и геномного секвенирования. Программы ранней диагностики отдельных заболеваний формируются с учетом прогноза факторов риска развития болезни и риск-профилирования пациентов.

В первоначальном понимании персонализированная медицина основывалась на адаптации лечения к индивидуальным особенностям пациента, но в конечном итоге это привело к смещению парадигмы клинического лечения от метода проб и ошибок к «правильному лекарству для пациента в нужное время». Сегодня сочетание государственных инвестиций, развития биотехнологий и оцифровки профилей здоровья переместило персонализацию за пределы выбора терапии в область открытия лекарств, планирования и оказания медицинской помощи. Движущей силой этой трансформации являются достижения в области диагностики, цифровых устройств и изображений, а также растущий арсенал аналитических инструментов [1].

У точной медицины есть потенциал изменить диагностику и терапию многих заболеваний, включая одно из самых разрушительных заболеваний в мире – рак. В то время как COVID-19, безусловно, вызвал глобальные изменения за последние годы, рак остается одной из основных причин смерти во всех странах, ожидается, что к 2040 году он будет уносить 16,4 млн жизней в год [2].

По мере развития компьютерных и биотехнологий появляется возможность повышать точность и качество диагностики и лечения. Наибольший прорыв достигается за счет геномных технологий, позволяющих развивать таргетную медицину и персонализированные методы терапии, и в этой связи все больше стран и городов мира включают их в свои повестки.

ТРЕНДЫ РАЗВИТИЯ ГЛОБАЛЬНОГО РЫНКА ПРЕЦИЗИОННОЙ МЕДИЦИНЫ

Согласно исследованию компании Visiongain в 2021 году мировой рынок точной медицины оценивался в 63,3 млрд долл. США, и, по прогнозам, среднегодовой темп роста составит 10,8 % в течение прогнозируемого периода с 2022 по 2032 год [3].

Прецизионная медицина снижает затраты на здравоохранение за счет уменьшения потребления реагентов, сокращения времени анализа и повышения их эффективности, помогает в раннем выявлении и скрининге хронических заболеваний, улучшает результаты лечения пациентов, обеспечивая высокую точность диагностики и наиболее эффективные варианты целенаправленной терапии. Последние достижения в области технологий точной медицины, интегрированные с неинвазивными процедурами, ускоряют разработку быстрых, недорогих и надежных методов диагностики и терапии.

Также разрабатываются новые технологии и тесты, которые объединяют различные функции сбора проб, аналитического вывода и считывания. Ожидается, что преимущества прецизионной медицины и растущий маркетинг этих методов лечения будут стимулировать рост рынка в ближайшие годы.

Согласно исследованию компании Boston Consulting group, программы раннего обнаружения заболеваний эволюционируют в сторону точечных скринингов лиц с наибольшим риском развития болезни, и, понимая это, большинство стран и мегаполисов мира также смещают фокус с проведения массовых профилактических осмотров на таргетный скрининг отдельных групп пациентов [4].



Ведущие игроки внедряют экономичные передовые методы, такие как секвенирование всего генома и целевое секвенирование, которые находят широкое применение в изучении геномов и создании персонализированных методов лечения различных заболеваний. Наряду с растущим внедрением больших данных в точной медицине, которые помогают анализировать электронные медицинские карты пациентов и обеспечивать улучшенную поддержку принятия клинических решений, это создает благоприятные перспективы для рынка.

Подход прецизионной медицины может использоваться для оценки и лечения в различных областях применения, таких как иммунология, респираторные заболевания, онкология, заболевания центральной нервной системы. В настоящее время онкология является основной областью применения прецизионной медицины. Для рака молочной железы, легких и колоректального рака были разработаны различные диагностические тесты и терапевтические средства. В нескольких исследованиях изучаются возможности разработки диагностических тестов и терапевтических средств для других показаний к раку, таких как рак предстательной железы, рак яичников и лейкемия. Применение точной медицины также расширяется в области генетических заболеваний. Этот подход все чаще используется для генетических тестов на редкие заболевания, в сердечно-сосудистой геномике и в области нейрогенетики. Прецизионная медицина также все чаще используется для скрининга генетического риска наследственных заболеваний, неинвазивного пренатального тестирования и фармакогеномики. Несколько производителей лекарств также сосредоточены на разработке прецизионной медицины для неврологических заболеваний, таких как болезнь Альцгеймера и болезнь Паркинсона. Компания Roche Diagnostics разрабатывает биомаркер болезни Альцгеймера, компании Takeda Pharmaceuticals и AstraZeneca исследуют биомаркеры болезни Альцгеймера и астмы. В настоящее время онкология предлагает значительный рыночный потенциал, поскольку этот сегмент прецизионной медицины наиболее актуален для улучшения вариантов лечения. Для этой цели широко используются технологии NGS и жидкая биопсия, реализуемые такими компаниями, как Illumina и Thermo Fisher, в научном партнерстве с фармацевтическими компаниями для разработки диагностических тестов. Ожидается, что по мере расширения использования точной медицины они откроют потенциальные возможности роста для других участников рынка, не связанных с онкологией [3].

Основными игроками на рынке точной медицины являются компании: Pfizer Inc. Group Ltd., Qiagen Inc., Quest Diagnostics Inc., Illumina, Agilent Technologies, Novartis AG Inc., BioMérieux SA Industries AG, Abbott Laboratories International GmbH, F Hoffmann, La Roche AG, Eli Lilly & Company, GlaxoSmithKline Plc, AstraZeneca plc Corporation, Thermo Fisher Scientific, Inc., Myriad Genetics Inc. и Abnova Corporation. Эти компании реализуют различные стратегии, которые включают слияния и поглощения, инвестиции в исследования и разработки, сотрудничество, партнерство, региональное расширение бизнеса и запуск новых продуктов [3].

ГЛОБАЛЬНЫЙ ЛАНДШАФТ ГОСУДАРСТВЕННЫХ ИНИЦИАТИВ В СФЕРЕ ПРЕЦИЗИОННОЙ МЕДИЦИНЫ И ГЕНОМНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ

Ландшафт инициатив по созданию и сбору геномных данных человека быстро развивается и достаточно разнообразен. С 1990 года стоимость секвенирования генома снизилась с 2,7 млн долл. до 300 долл., что открыло новые возможности для создания хранилищ геномных данных. К началу 2020 года во всем мире насчитывалось 187 геномных инициатив, 50 % из которых реализуются в США и 19 % в Европе. Было проанализировано 38 млн геномов с использованием различных методов, от генотипирования до полногеномного секвенирования, и ожидается, что к 2025 году это число вырастет до 52 млн [5].

Национальные геномные базы данных растут по мере того, как страны все больше осознают потенциальные преимущества геномных данных систем здравоохранения. Медицинская полезность данных варьируется в зависимости от количества собранных геномов, полноты геномных данных, связи с другими данными, относящимися к здравоохранению, от заболеваний или групп населения, которые они охватывают.

Геномные инициативы могут помочь системам здравоохранения выявлять генетические варианты, повышающие риск заболевания, диагностировать пациентов на более ранних стадиях и предотвращать заболевания, разрабатывать сопутствующую диагностику для персонализации лечения с помощью лекарств, а также ускорять открытие, реперофилирование и клиническую разработку лекарств.

Выявление геномной изменчивости в популяции играет важную роль в клинической диагностике генетических заболеваний человека. Благодаря быстрому технологическому развитию в области технологий массового параллельного секвенирования, также известного как **секвенирование следующего поколения (NGS)**, сложные геномные анализы стали проще и дешевле, что приводит к более эффективному использованию этих методов в клинической практике. Однако интерпретация данных NGS по-прежнему затруднена из-за ряда проблем, вызванных естественной изменчивостью последовательностей ДНК в человеческих популяциях. Поэтому разработка и реализация проектов, направленных на описание генетической изменчивости местного населения (часто называемого «**национальным геномом**») методом NGS, является одним из лучших подходов к решению этой проблемы. Следующим шагом процесса является обмен такими данными через общедоступные базы данных. Такие базы данных важны для интерпретации патогенных вариантов при редких заболеваниях или онкологии, или в целом для идентификации патологических вариантов в геноме пациента [6].

АВСТРАЛИЯ

В 2016 году **Национальным советом по здравоохранению и медицинским исследованиям (NHMRC)** было инициировано создание **Австралийского альянса здравоохранения по геномике (Australian Genomics)**. Основной целью создания альянса является преодоление разрыва между фундаментальными геномными исследованиями и их клиническим применением путем сбора фактических данных для реализации национальной политики здравоохранения, поскольку геномная медицина определена в качестве будущего стандарта лечения в Австралии.

Альянс объединяет 32 клинических центра, 80 организационных партнеров и 440 исследователей. В рамках флагманских проектов Альянса, охватывающих 13 когорт редких заболеваний и шесть групп онкологических заболеваний, в настоящее время Альянсом отобрано около 5 тыс. участников исследования, которые предоставили данные в режиме реального времени для изучения применения геномики в клинической практике [7].

Деятельность **Australian Genomics** включает в себя две взаимосвязанные работы:

- Набор пациентов для геномного тестирования в рамках флагманских проектов по редким заболеваниям и онкологии и проведение связанных исследований по конкретным заболеваниям для недиагностированных случаев.
- Взаимозависимые трансляционные исследовательские программы для развития диагностики, медицинской информатики, нормативно-правовой, этической, политической и кадровой инфраструктуры, необходимой для интеграции геномики в систему здравоохранения Австралии.

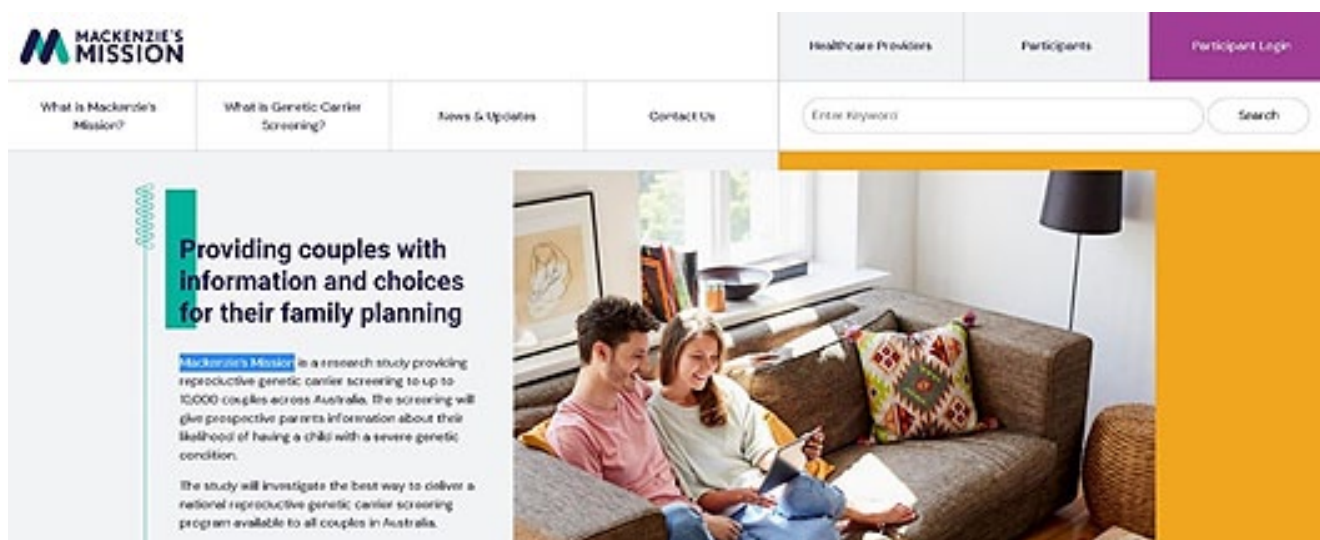
Флагманские проекты опираются на существующий опыт и инфраструктуру для создания национальных клинических и исследовательских сетей, а также проводят когортный анализ для открытия генов, проведения исследований механизмов заболеваний и обеспечения доступа к клиническим испытаниям. Эти исследования обеспечивают платформу для оценки воздействия геномного тестирования, включая диагностическую и клиническую полезность и экономическую эффективность, а также для оценки новых подходов к предоставлению услуг. Australian Genomics разрабатывает объединенный каталог геномных и фенотипических данных, совместимый с Глобальным альянсом по геномике и здравоохранению (GA4GH). Ведется активное взаимодействие с группами защиты интересов пациентов, с Австралийским агентством цифрового здравоохранения создан совместный комитет для интеграции результатов геномных тестов в национальную электронную медицинскую карту (MyHealth Record) [7].

В 2018 году компания Australian Genomics объявила о старте миссии **Genomics Health Futures** для поддержки новых и расширенных клинических исследований редких заболеваний, рака и сложных состояний, а также раннего доступа к клиническим испытаниям и диалога для лучшего понимания элементов геномики, начиная от конфиденциальности и правовых вопросов и заканчивая социальными и семейными аспектами. Миссия Genomics Health Futures Mission инвестирует 500,1 млн долл. в исследования в области геномной медицины [8].

Первые инвестиции в рамках миссии Genomics Health Futures включают такие проекты как:

Миссия Маккензи – австралийский проект (рис. 1) по скринингу репродуктивных носителей. Этот проект предлагает генетический скрининг парам, чтобы выявить пары с повышенным риском рождения детей с серьезными генетическими заболеваниями, а также тест на состояния, при которых раннее лечение может улучшить здоровье ребенка [9];

Рис. 1. Интернет-сайт проекта «Миссия Маккензи»



ProCan – международный проект, который разрабатывает комплексную исследовательскую базу данных геномной информации, связанной с раком, что поможет создать технологии и инструменты для более точной диагностики и лечения отдельных больных раком, улучшит показатели выживаемости и позволит избежать избыточного лечения (рис. 2). Эта амбициозная первая в мире исследовательская программа направлена на анализ протеома рака человека в беспрецедентном масштабе. На сегодняшний день обработано 10 тыс. образцов. Хорошо аннотированные образцы поступают от сотрудников проекта и банков тканей из разных стран [10].

<https://www.cmrijeansforgenes.org.au/research/research-teams/procan>

Рис. 2. Исследовательский центр международного проекта ProCan



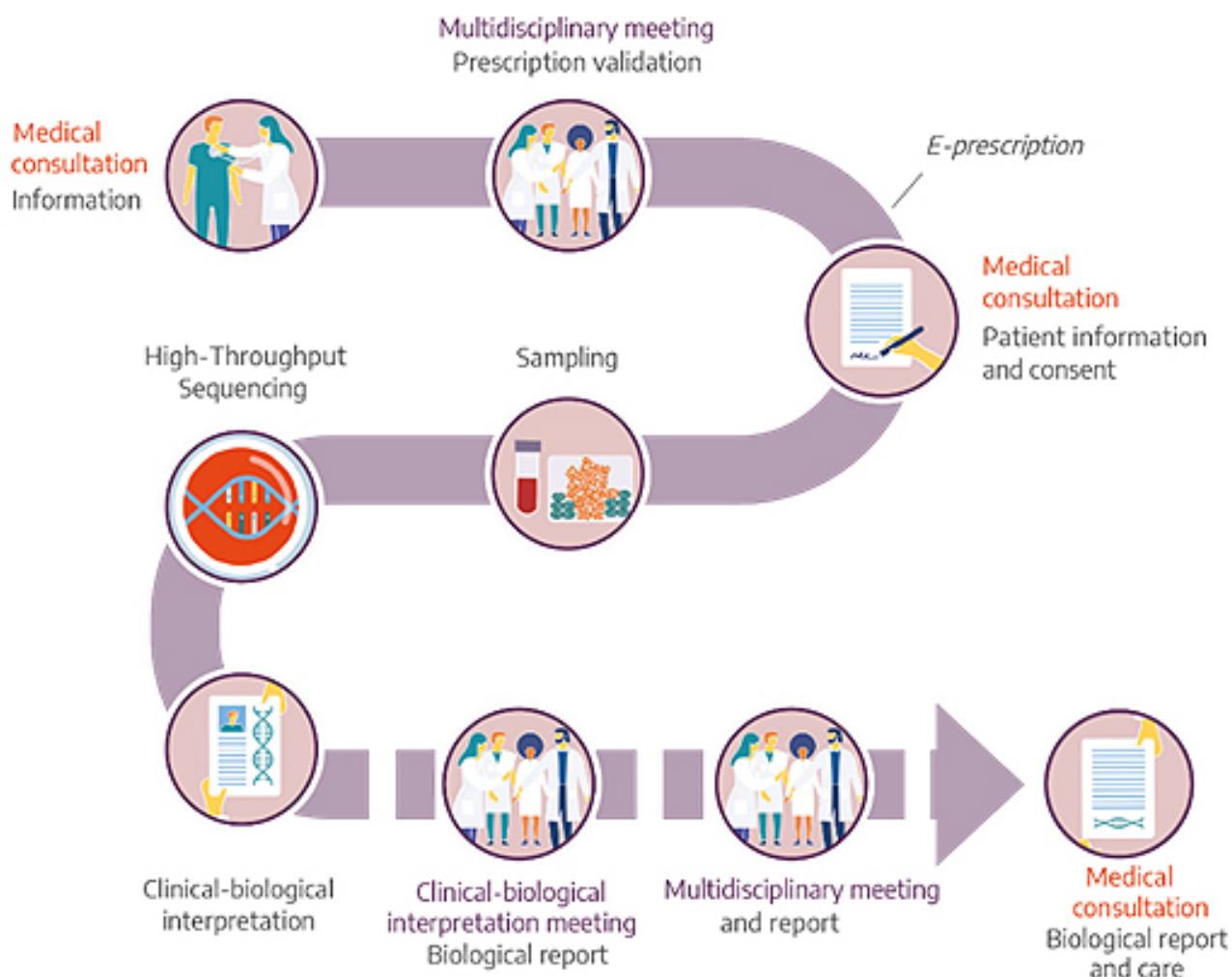
ФРАНЦИЯ

Французский национальный альянс по наукам о жизни и здравоохранению (Aviesan) запустил в 2015 году национальный план: «Инициатива по геномной медицине во Франции 2025 года» (PFMG2025), отвечающий за внедрение прецизионной медицины в систему оказания медицинской помощи и разработку национальной структуры для «больших геномных данных» в медицине [11]. Технологические аспекты проекта обеспечиваются через **France Genomique** – структуру, которая объединяет четыре основные французские государственные исследовательские организации: CEA, CNRS, INRA и INSERM. План направлен на интеграцию геномной медицины в здравоохранение и создание национальной индустрии геномной медицины.

В пилотных проектах плана задействовано 10 тыс. человек, в качестве долгосрочной цели Франция планирует секвенировать 235 тыс. геномов в год, что соответствует 20 тыс. пациентам с редкими заболеваниями и 50 тыс. пациентам с метастатическим или рефрактерным раком.

Французская инициатива предназначена для внедрения секвенирования генома в процесс лечения, начиная с назначения анализа генома и заканчивая медицинским заключением (рис. 3).

Рис. 3. Схема работы с пациентом в рамках проекта геномной медицины



Для достижения цели PFMG2025 по созданию необходимых инструментов геномной медицины, а также для реагирования и адаптации к растущему объему системы с технологическими и нормативными изменениями для оперативной реализации созданы различные структуры [12]:

Сеть высокопроизводительных платформ для секвенирования: первые две платформы были запущены в сентябре 2019 года и охватывают всех пациентов во Франции: SeqOIA в регионе Иль-де-Франс и AURAGEN в регионе Овернь-Рона-Альпы.

Несколько клинических **стандартов доступа к геномной диагностике** были утверждены рабочей группой под руководством **Национального управления здравоохранения Франции (HAS)**.

Центральный анализатор данных (CAD) для внедрения инструментов, необходимых для обработки и использования значительного объема геномных данных как в клинических условиях, так и для использования в исследованиях.

Четыре пилотных исследовательских проекта реализуются для преодоления технологических, клинических и нормативных препятствий, среди которых: онкология (Multisarc); редкие заболевания (DEFIDIAG); общие заболевания (GLUCOGEN); POPGEN – проект планирует перечислить общие генетические варианты, присутствующие во французском населении.

Центр справочной информации, инноваций и экспертизы (CReFIX) разрабатывает и согласовывает передовой опыт и стандарты. Он также готовит будущие технологические разработки и инновации посредством академического и промышленного сотрудничества, прежде чем обеспечить их внедрение в клиническую практику.

Целевая группа по обучению и образованию в настоящее время анализирует национальные потребности, чтобы заложить основу для много- и междисциплинарной системы геномного здравоохранения и развивать новые навыки для решения конкретных задач как анализа данных, так и их интерпретации.

ВЕЛИКОБРИТАНИЯ

Компания **Genomics England** была создана в 2013 году для реализации проекта «100 000 геномов». Проект, финансируемый **Национальным институтом исследований в области здравоохранения (NIHR)** и **Национальной службой здравоохранения Англии (NHS)**, направлен на секвенирование полных геномов пациентов с редкими заболеваниями и распространенными видами рака, а также членов их семей. В конце 2018 года проект достиг своей цели – собрать 100 тыс. геномов [13].

Первое в мире научное исследование показало, что секвенирование всего генома (WGS) может выявить новые диагнозы для людей с самым широким спектром редких заболеваний, исследованных на сегодняшний день, и может принести значительную пользу Национальной службе здравоохранения.

Пилотное исследование редких невыявленных заболеваний включало анализ генов 4660 человек из 2183 семей – все они были первыми участниками проекта «100 000 геномов».

Пилотное исследование показало, что использование WGS привело к новому диагнозу у 25 % участников (рис. 4). Из этих новых диагнозов 14 % были обнаружены в областях генома, которые были бы пропущены другими традиционными методами, включая другие типы неполногеномных тестов. Благодаря секвенированию всего генома были обнаружены диагнозы, которые ранее невозможно было обнаружить. Пилотное исследование показывает, что WGS может эффективно поставить диагноз пациентам, сэкономить ресурсы NHS и проложить путь для других вмешательств.

В качестве примера в число участников, получивших диагноз в рамках пилотного проекта, входят [13]:

- 10-летняя девочка, чьи предыдущие семилетние поиски диагноза включали несколько госпитализаций в реанимацию в течение 307 дней на сумму 356 тыс. фунтов стерлингов. Геномная диагностика позволила провести ей излечивающую трансплантацию костного мозга (стоимостью 70 тыс. фунтов стерлингов). Кроме того, прогностическое тестирование ее братьев и сестер показало, что другие члены семьи не подвергались риску.

- мужчина в возрасте 60 лет, который годами лечился от серьезного заболевания почек, включая две операции по пересадке почек. Зная, что его дочь унаследовала такое же заболевание, геномный диагноз, сделанный путем изучения всего генома его и его дочери, позволил проверить его 15-летнюю внучку. Это показало, что она не унаследовала болезнь и могла прекратить регулярные дорогостоящие осмотры.

- ребенок, который серьезно заболел сразу после рождения и, к сожалению, умер в четыре месяца, но без диагноза и затрат на лечение в размере 80 тыс. фунтов стерлингов. Анализ всего его генома выявил серьезное нарушение обмена веществ из-за неспособности принимать витамин B_{12} внутрь клеток, что объясняет его болезнь. Это позволило предложить его младшему брату прогностический тест в течение одной недели после его рождения. У младшего ребенка было диагностировано то же заболевание, но его можно было лечить еженедельными инъекциями витамина B_{12} , чтобы предотвратить прогрессирование болезни.

Примерно для четверти участников исследования их диагноз означал, что они могли получить более целенаправленную клиническую помощь. Это включало дальнейший семейный скрининг, изменение диеты, обеспечение витаминами и/или минералами и другие методы лечения.

Это первое исследование, в котором анализируется диагностическое и клиническое влияние WGS на широкий спектр редких заболеваний в национальной системе здравоохранения. Полученные данные подтверждают его широкое внедрение в системы здравоохранения во всем мире.

Высокая эффективность WGS для конкретных состояний, наблюдаемых в пилотном исследовании, включая умственную отсталость, нарушения зрения и слуха с диагностической точностью 40–55 %, послужила основанием для включения WGS для диагностики конкретных редких заболеваний в Национальный каталог геномных тестов.

Рис. 4. Некоторые ключевые факты проекта «100 000 геномов»

Ключевые факты



18,5%

данных
превратились в
полезные выводы



20-25%

пациентов с
редкими
заболеваниями
получили важные
выводы



~ 50%

случаев рака
содержат потенциал
для терапии или
клинических
испытаний

Ключевые участники проекта «100 000 геномов»:

Центры геномной медицины NHS (GMC). Эти центры были созданы в рамках проекта NHS. Каждый из них включал несколько трастов NHS и больниц. Они предоставляли образцы ДНК и клиническую информацию для анализа.

Illumina, биотехнологическая компания, получила заказ на секвенирование ДНК участников, направив полные последовательности генома в Genomics England.

Партнерство по клинической интерпретации Genomics England (GECIP) объединяет спонсоров, исследователей, команды NHS и стажеров. Они проанализировали данные, чтобы обеспечить преимущества для пациентов и улучшить понимание геномики.

Одним из наиболее важных ресурсов проекта «100 000 геномов» является Национальная библиотека геномных исследований – библиотека деидентифицированных образцов, геномных данных и других связанных данных о здоровье, к которым утвержденные исследователи могут получить доступ через безопасную исследовательскую среду.

В целом долгосрочный план развития Национальной службы здравоохранения NHS предусматривает достижение следующих задач [14]:

- стать первой национальной системой здравоохранения, предложившей секвенирование всего генома в рамках рутинной медицинской помощи;
- секвенировать 500 тыс. полных геномов к 2023/2024 году и помочь преобразовать здравоохранение к максимальной пользе для пациентов, в том числе для всех детей, больных раком, или детей, которые серьезно больны вероятным генетическим заболеванием;
- обеспечить расширенный доступ к молекулярной диагностике и регулярное геномное тестирование для всех людей, больных раком;
- обеспечить раннее выявление и лечение состояний высокого риска, включая расширение геномного тестирования на семейную гипохолестеринемию;
- провести корреляцию геномных данных для предоставления новых методов лечения, диагностических подходов и помощи пациентам в принятии обоснованных решений о своем лечении.

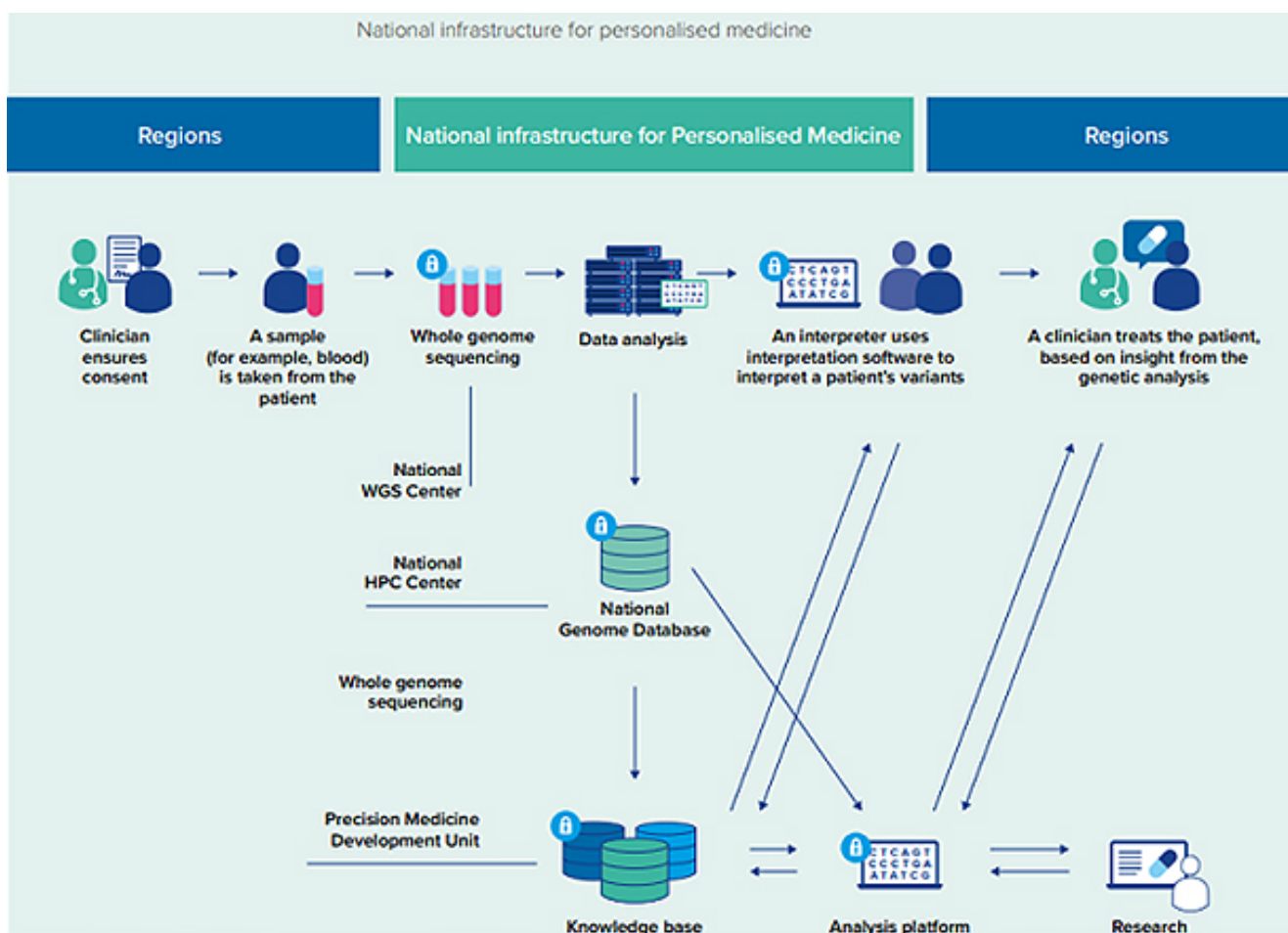
ДАНИЯ

Датский национальный центр генома (NGC) был учрежден в 2019 году в рамках реализации **первой национальной стратегии персонализированной медицины (2017–2020)**.

Основное видение деятельности NGC заключается в разработке более точной диагностики, целенаправленного лечения и усилении исследований в рамках датской системы здравоохранения.

Целью Датского национального центра генома является поддержка развития персонализированной медицины на благо пациентов в сотрудничестве с регионами и датской системой здравоохранения, исследовательскими институтами, ассоциациями пациентов и т. д. В краткосрочной перспективе Центр разработает и будет осуществлять совместную национальную инфраструктуру для обеспечения врачам доступа к секвенированию всего генома и хранения информации в Национальной базе данных генома. Датский национальный центр генома управляет национальной инфраструктурой персонализированной медицины Дании (рис. 5), состоящей из Центра секвенирования, Национального высокопроизводительного вычислительного центра (суперкомпьютерной системы) и Национальной базы данных генома для обработки и хранения геномных данных [15].

Рис. 5. Национальная инфраструктура персонализированной медицины Дании



Правительство Дании и регионы в настоящее время реализуют обновленную Датскую стратегию персонализированной медицины на период 2021–2022 годов, сотрудничая в рамках трех параллельных этапов [15]:

Этап 1. Первоначальное использование инфраструктуры для полногеномного секвенирования:

- Создание руководящего комитета по внедрению персонализированной медицины в Дании.

- Дальнейшее развитие и ввод в эксплуатацию безопасной, совместной и национальной технологической инфраструктуры для секвенирования генома и расширения хранилища данных.

- К 2024 году в системе здравоохранения будет секвенировано 60 тыс. полных геномов.

- Представление данных комплексного генетического анализа в системе здравоохранения для национальной базы данных геномов.

Этап 2. Исследовательская инфраструктура для персонализированной медицины:

- Внедрение и дальнейшее развитие национальной исследовательской инфраструктуры персонализированной медицины.

- Использование исследовательской инфраструктуры в проектах исследований и разработок.

- Консолидация региональных центров поддержки данных персонализированной медицины.

Этап 3. Дальнейшее развитие персонализированной медицины и включение нескольких источников данных

- Анализ возможности включения дополнительных источников данных в инфраструктуру персонализированной медицины.

ФИНЛЯНДИЯ

Геномные данные находятся на переднем крае здравоохранения Финляндии и позволяют проводить эффективный генетический скрининг, диагностику и персонализированное лечение. Национальная стратегия генома была разработана для обеспечения эффективного использования всех геномных данных в здравоохранении к 2020 году с акцентом на здоровье и благополучие населения.

Население Финляндии является одним из наиболее генетически изученных в мире. Кроме того, в Финляндии находится несколько исследовательских центров мирового класса, которые являются пионерами технологических инноваций, в том числе **Центр передового опыта в области генетики сложных заболеваний (CoECDG)**.

Правительство Финляндии запустило две национальные стратегии, связанные со здоровьем: Национальную геномную стратегию (2015 год) и Стратегию роста сектора здравоохранения для исследовательской и инновационной деятельности. Соответствующие национальные стратегии были объединены в рамках Инициативы персонализированной медицины, возглавляемой Министерством социальных дел и здравоохранения Финляндии. Эта инициатива направлена на создание конкретных национальных кластеров передового опыта, включая национальный нейроцентр, онкологический центр, центр генома и центр разработки лекарств, а также на гармонизацию операций национального биобанка.

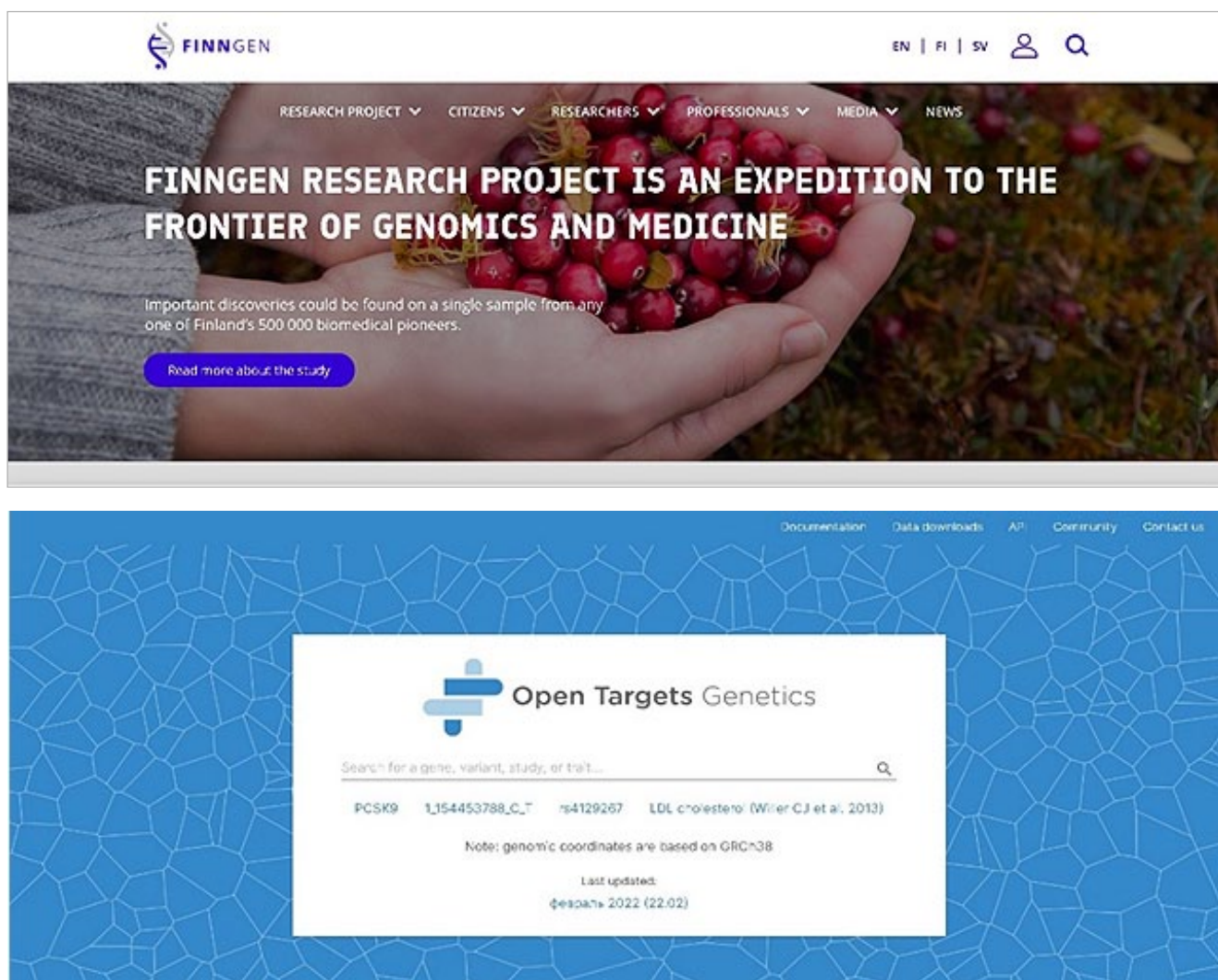
Чтобы стимулировать биомедицинские исследования, Финляндия создала общенациональную сеть биобанков – Финский кооператив биобанков (FINBB) [16], который предоставляет исследователям централизованный доступ к коллекциям и услугам финских биобанков.

В 2017 году в стране был запущен проект **FinnGen** для сбора биологических образцов в течение шести лет от 500 тыс. участников по всей Финляндии [17]. Это государственно-частное партнерство между несколькими организациями, включая университеты, фармацевтические компании, Службу крови Красного Креста Финляндии и Национальный институт здравоохранения и социального обеспечения. С момента своего создания этот проект стал трамплином для улучшения диагностики и персонализированной терапии в стране.

В частности, в августе 2022 года в ходе геномного исследования FinnGen, координируемого Хельсинкским университетом, был выявлен типичный для финского населения вариант, защищающий от сердечных заболеваний. Риск развития сердечных заболеваний у носителей этого варианта примерно на одну пятую ниже, чем в среднем по популяции. Защитный эффект от ишемической болезни сердца открывает перспективы в разработке лекарственных средств. Результаты исследования FinnGen интегрированы в **генетический портал Open Targets** (рис. 6), открытый источник, который объединяет данные функциональной геномики и полногеномные ассоциативные исследования [18].

Цель проекта персонализированной медицины в Финляндии заключается в том, чтобы Национальный центр генома, Национальный онкологический центр, Нейроцентр Финляндии, Национальный центр разработки лекарств и кооператив FINBioBank создали свои операционные модели и механизмы финансирования в 2021–2023 годах.

Рис. 6. Интернет-ресурсы FinnGen и Open Targets



В Финляндии подготовка закона о геноме в настоящее время находится на завершающей стадии, ожидается, что новый закон будет принят парламентом в текущем году. Основная цель закона о геноме — обеспечить ответственную, равную и безопасную обработку геномной информации на благо здоровья и благополучия граждан. На основании закона о геноме в Финляндии будет создан национальный центр генома. Центр будет выступать в качестве национального экспертного органа, определяющего будущие направления и методы использования геномных данных. Одновременно с законодательной работой операционные модели и информационная архитектура для геномных данных были объединены в отдельную рабочую группу экспертов, разрабатывающую безопасный поток геномных данных в систему здравоохранения.

ШВЕЦИЯ

Компания Genomic Medicine Sweden (GMS) была основана в 2018 году с целью внедрения инноваций в области геномики в клиническую практику и внедрения устойчивой инфраструктуры для точной медицины в Швеции. GMS получает государственное финансирование **Шведского агентства инноваций Vinnova**, а также совместное финансирование семи регионов с университетскими больницами и медицинскими факультетами семи шведских университетов. Компания объединяет клиницистов, исследователей, промышленность и организации пациентов с целью внедрения точной медицины в здравоохранение и проведения передовых исследований и разработок.

Основные цели GMS [19]:

- Использование широкого секвенирования генов в здравоохранении для улучшения диагностики и одинакового ухода за всеми пациентами.
- Создание национальной платформы геномики и базы данных знаний.
- Более широкое использование геномных данных и данных о здоровье для исследований, разработок и инноваций
- Расширение участия в клинических испытаниях.
- Создание предпосылок для первичной профилактики и раннего выявления сложных заболеваний.

На начальных этапах деятельность GMS была ориентирована на пациентов с редкими наследственными заболеваниями, раком (гематологические злокачественные новообразования, солидные опухоли и детский рак) и инфекционными заболеваниями. Следующая фаза охватывает сложные заболевания, включая, например, сердечно-сосудистые и аутоиммунные, а также психические заболевания.

Семь филиалов – региональных центров геномной медицины (GMC) созданы по всей Швеции (в Гётеборге, Линчепинге, Лунде, Стокгольме, Уппсале, Умео и Эребру), охватив тем самым все регионы страны.

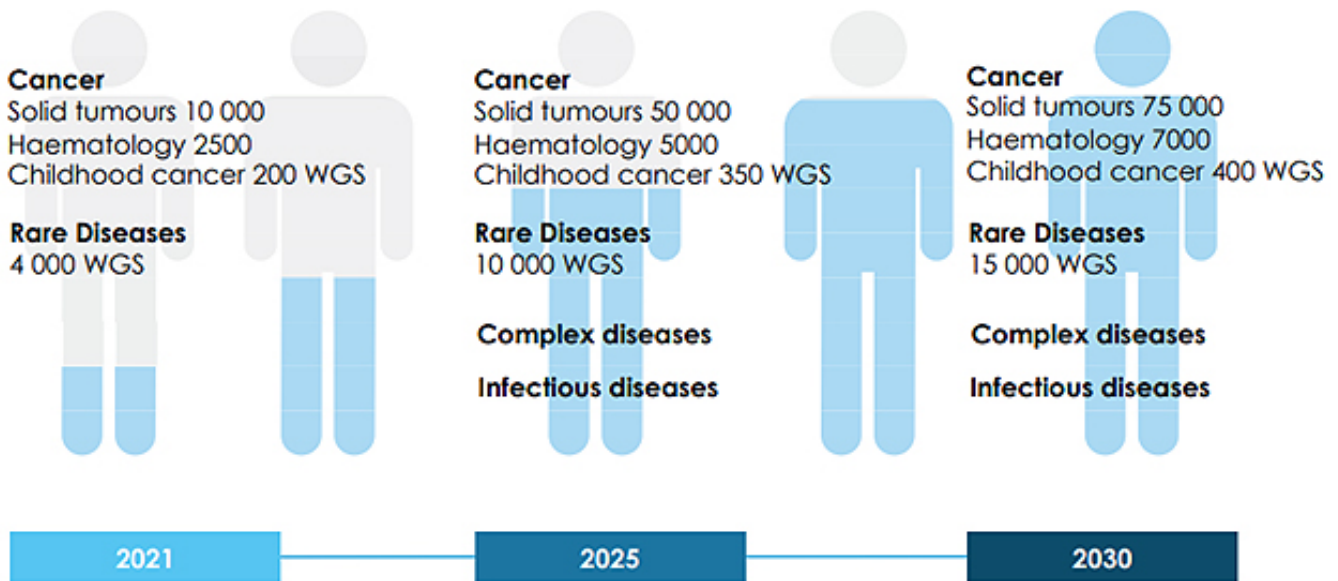
В соответствии со Стратегическим планом GMC на 2021–2030 годы к 2023 году в стране будет секвенироваться 65 тыс. образцов в год, что охватит большинство шведских пациентов с редкими заболеваниями и раком (рис. 7). Ожидается, что количество проанализированных образцов увеличится со временем и за 10-летний период будет проанализировано более 800 тыс. образцов генов[19].

Панели генов будут использоваться для анализа солидных опухолей и гематологических злокачественных новообразований до принятия решения о лечении, с последующими анализами крови для мониторинга развития рака с помощью бесклеточной циркулирующей опухолевой ДНК.

Секвенирование всего генома (WGS) будет проводиться для редких заболеваний, детского рака и, в определенной степени, гематологии.

Рис. 7. Объем секвенирования GMS в период 2021–2030 годов

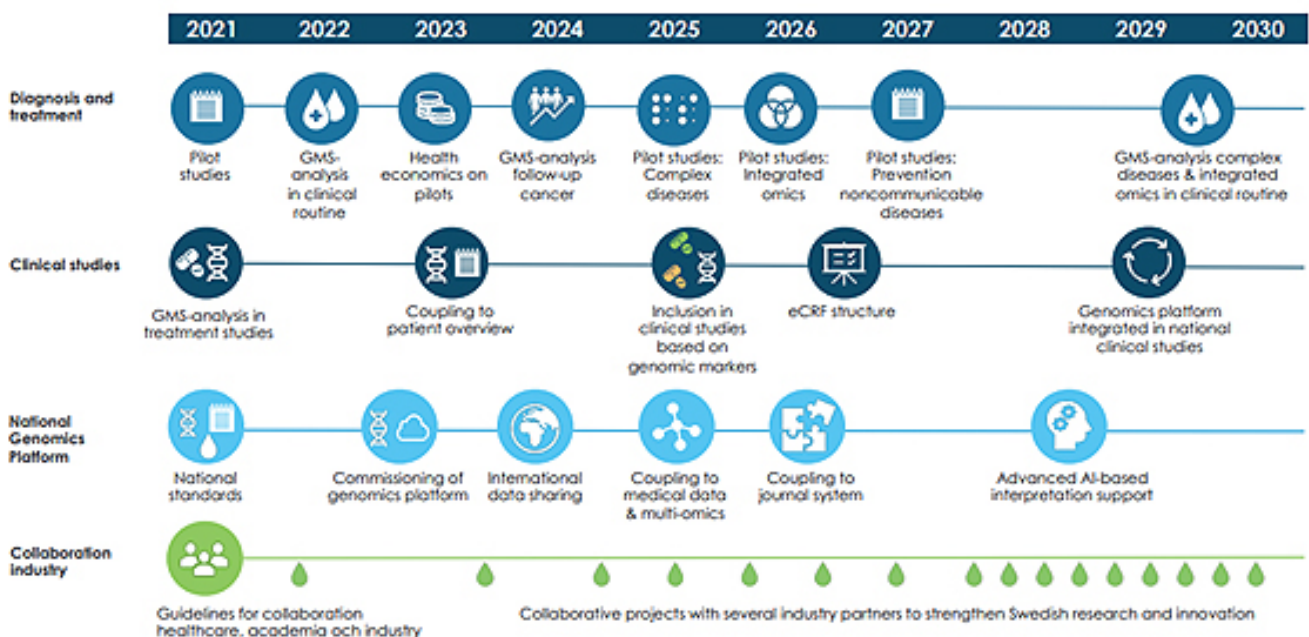
Sample volume per year during the period 2021–2030



Для достижения целей инициативы GMS как в краткосрочной, так и в долгосрочной перспективе был сформулирован ряд планируемых результатов и этапов в части диагностики и лечения, клинических исследований, деятельности Национальной платформы геномики, коллабораций, основанных на ключевых вопросах и всеобъемлющих целях, определенных GMS на период 2021–2030 годов (рис. 8).

Рис. 8. Основные этапы развития GMS

GMS milestones 2021–2030



ГОЛЛАНДИЯ

Голландия привержена открытому сотрудничеству в генетических исследованиях. Вступивший в силу в июле 2015 года Закон о повторном использовании государственной информации требует, чтобы архивы медицинских данных были в свободном доступе для общественности. Открытость и прозрачность создали среди исследователей чувство общности, что привело к лучшему сотрудничеству и инновациям.

В 2018 году Голландия подписала декларацию, открывающую к 2022 году доступ как минимум к 1 млн секвенированных геномов в ЕС. Она стала 18-м государством – членом ЕС, принявшим участие в совместных европейских усилиях по обеспечению трансграничного доступа к геномным данным о здоровье, что позволило проводить более клинически эффективные исследования.

В частности, в **Институте рака Нидерландов** наборы данных секвенирования всего генома позволили открыть новые биомаркеры и исследовать механизмы устойчивости к терапии рака. Примером может служить идентификация мутации KRAS при резистентности к химиотерапии и роль аппарата антиген-презентации в иммунных реакциях. Исследования в Институте рака специализируются на 2 направлениях: прецизионная медицина на основе геномики и прецизионная медицина на основе опухолевых органоидов. Для проведения эффективных исследований группа состоит из междисциплинарной международной команды биологов, ученых-вычислителей и клиницистов.

Геном Нидерландов (GoNL) – проект в рамках инфраструктуры биобанкинга и биомолекулярных исследований. Это проект по секвенированию всего генома, состоящий из 250 трио семей (двух родителей и одного потомка), во всех провинциях Нидерландов, чтобы охарактеризовать изменчивость последовательности ДНК в популяции. GoNL создаст каталог генетических вариаций человека в этой выборке, уникально охарактеризованной в отношении микрогеографического положения и широкого спектра фенотипов. Ресурс будет предоставлен исследовательскому и медицинскому сообществу для руководства интерпретацией проектов секвенирования [20].

Среди исследовательских организаций необходимо выделить следующие:

- **Инфраструктура биобанков и биомолекулярных исследований** – Нидерланды (BBMRI-NL). BBMRI-NL является национальным узлом европейской BBMRI, исследовательской инфраструктуры для биобанков, целью которой является объединение лидеров в области биобанков для стимулирования биомедицинских исследований [21].

- **Erasmus MC – Институт генетики и медицинских исследований (EMC)**. EMC стремится понять функцию генома и выявить причины метаболических заболеваний, рака, нарушений развития нервной системы, сердечно-сосудистых заболеваний и врожденных пороков развития [22].

- **Нидерландский институт рака** – основанный в 1913 году Нидерландский институт рака включает в себя всемирно известный научно-исследовательский институт и специализированную онкологическую клинику, целью которых является быстрое преобразование фундаментальных исследований в клинические приложения [23].

• **Интегрированный онкологический центр Нидерландов Integraal / Kankercentrum Nederland (IKN)** – центр, основанный в 1980 году, является независимым научно-исследовательским институтом онкологической и паллиативной помощи [24].

• **Консорциум Геномика рака (CGC.nl)** – основанный в 2013 году, CGC.nl представляет собой консорциум исследовательских групп, который объединяет опыт для понимания геномики рака и интеграции преимуществ в клинику [25].

• **Голландский консорциум (RADICON-NL)**, в который входят восемь академических генетических центров, два неакадемических отделения интенсивной терапии новорожденных и несколько организаций пациентов, изучает дополнительную ценность секвенирования всего генома в качестве теста первого уровня при лечении людей с редкими генетическими заболеваниями [26].

ИЗРАИЛЬ

Израиль активно проводит исследования и разработки в области точной медицины, этому способствует его высокоинновационная экономика, многочисленные стартапы в сфере здравоохранения, обширные цифровые данные о здоровье граждан за 20 лет и ранее, а также его лидерство в области биоинформатики и исследования генетического состава его популяции.

Psifas представляет собой израильскую национальную инициативу в области точной медицины. В марте 2019 года израильское правительство определило цифровое здравоохранение в Израиле в качестве «двигателя роста» для оптимизации израильской системы здравоохранения. Psifas является важным компонентом этой резолюции и предназначен для сбора данных о здоровье и биологических образцов от сотен тысяч добровольцев, создающих сообщество участников. Полученная информация ускорит развитие медицинской помощи, специально предназначенной для различных этнических групп, составляющих население Израиля [27].

В рамках программы **Psifas** стоит задача создать национальную исследовательскую структуру, которая будет служить исследователям из научных кругов, биоиндустрии и организаций здравоохранения, чтобы способствовать укреплению здоровья путем:

- поиска новых способов увеличения продолжительности жизни человека, предотвращения заболеваний и ранней диагностики опасных для жизни состояний путем анализа комбинации факторов, что позволяет пациентам с различными характеристиками жить более здоровой и продолжительной жизнью;
- разработки новых методов лечения и терапии, которые учитывают уникальные характеристики различных отдельных пациентов, тем самым повышая шансы на выживание, сокращая продолжительность терапии и предотвращая серьезные побочные эффекты и медицинские осложнения;
- поиска новых лекарств и улучшения старых, чтобы можно было доставить лекарство для конкретного пациента в нужной дозировке в нужное время. Такая адаптация может значительно повысить эффективность медицинской помощи и снизить риск неблагоприятных побочных эффектов.

Целями инициативы Psifas являются [27]:

- лучшее лечение и улучшение профилактики для всех израильтян;
- создание инновационной национальной структуры для обмена фундаментальными трансляционными геномно-клиническими исследованиями между израильскими исследовательскими институтами, организациями здравоохранения и биоиндустрией;
- развитие благоприятной экосистемы точной медицины в Израиле путем объединения биомедицинской отрасли, организаций здравоохранения и научных кругов.

Министерство здравоохранения Израиля руководит Инициативой Psifas в сотрудничестве с пятью другими национальными организациями: Управлением инноваций Израиля, Советом по высшему образованию, Бюро цифрового Израиля, Министерством финансов и Медицинским корпусом.

Партнерство Израиля в области точной медицины (IPMP), созданное в 2018 году, направлено на расширение исследований персонализированной точной медицины путем поддержки исследований, которые, как ожидается, приведут к более глубокому пониманию болезней человека и продвижению внедрения новых подходов к здравоохранению. Общий бюджет IPMP позволяет финансировать четыре цикла подачи заявок. Продолжительность каждого проекта – до четырех лет. К ним относятся использование передовых алгоритмов и искусственного интеллекта для лечения рака молочной железы и болезни Крона, геномное секвенирование и анализ для обнаружения новых генов болезней и лечения редких заболеваний, а также расширенный анализ изображений с помощью машинного обучения для профилирования различных видов рака. В настоящее время проведено 2 цикла подачи заявок [28].

США

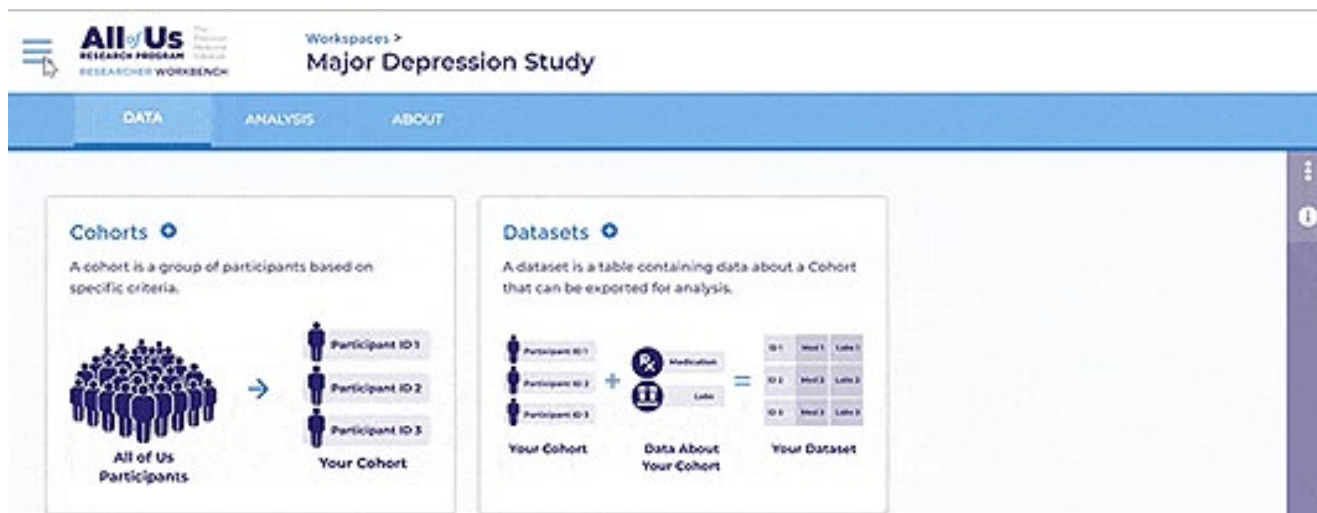
Инициатива Precision Medicine, объявленная президентом США Б. Обамой в 2015 году, является масштабным исследовательским проектом, в котором участвуют Национальные институты здравоохранения (NIH) и несколько других исследовательских центров. Целью проекта является понимание того, как генетика, окружающая среда и образ жизни человека могут помочь определить наилучший подход к профилактике или лечению болезней.

Инициатива Precision Medicine преследует как краткосрочные, так и долгосрочные цели. Краткосрочные цели включают расширение прецизионной медицины в области исследований рака. Исследователи из **Национального института рака (NCI)** надеются использовать расширенные знания в области генетики и биологии рака, чтобы найти новые, более эффективные методы лечения различных форм этого заболевания. Долгосрочные цели Инициативы по точной медицине сосредоточены на широкомасштабном внедрении точной медицины во все области здравоохранения. С этой целью NIH запустили исследование, известное как **Исследовательская программа All of us («Все мы»)**, в котором участвует группа (когорта) из не менее 1 млн добровольцев со всех территорий Соединенных Штатов. Участники предоставляют генетические данные, биологические образцы и другую информацию о своем здоровье. Для поощрения открытого обмена данными участники могут получить доступ к информации о своем здоровье, а также к исследованиям, в которых используются их данные, во время исследования. Исследователи могут использовать эти данные для изучения широкого круга заболеваний с целью более точного прогнозирования риска заболевания, понимания того, как возникают заболевания, и поиска улучшенных стратегий диагностики и лечения [29].

В марте 2022 года стало известно о том, что 100 тыс. разнообразных последовательностей полных геномов теперь доступны в рамках исследовательской программы «Все мы». Около 50 % данных поступает от лиц, отождествляющих себя с расовыми или этническими группами, которые исторически были недостаточно представлены в исследованиях. Эти данные позволят исследователям ответить на вопросы о здоровье и болезнях, что приведет к новым прорывам и дальнейшим открытиям, направленным на сокращение устойчивых различий в состоянии здоровья.

Геномные данные доступны через облачную **платформу All of Us Researcher Workbench** (рис. 9) и включают массивы генотипирования от 165 тыс. участников. Секвенирование всего генома предоставляет информацию почти обо всем генетическом составе человека, в то время как массивы генотипирования, более часто используемый подход к генетическому тестированию, захватывают определенное подмножество генома.

Рис. 9. Интернет-платформа All of Us Researcher Workbench



В дополнение к геномным данным платформа Workbench содержит информацию из многих электронных медицинских карт участников и устройств Fitbit. Платформа также ссылается на данные опроса американского сообщества Бюро переписи населения, чтобы предоставить более подробную информацию о сообществах, в которых живут участники. Эта комбинация данных позволит исследователям лучше понять, как гены могут вызывать заболевания или влиять на них в контексте других детерминант здоровья. Конечная цель состоит в том, чтобы обеспечить более точные подходы к медицинскому обслуживанию для всех групп населения. Чтобы защитить конфиденциальность участников, программа удалила все прямые идентификаторы из данных и поддерживает строгие требования для исследователей, желающих получить доступ [30].

Национальный исследовательский институт генома человека (NHGRI) является ведущей организацией в США, которая работает над выявлением препятствий на пути внедрения геномики в клиническую помощь и занимается разработкой решений для широкого распространения. NHGRI был первоначально создан как Национальный центр исследований генома человека в 1989 году для руководства Международным проектом «Геном человека». NHGRI является частью Национальных институтов здравоохранения (NIH). В апреле 2003 года проект «Геном человека» был успешно завершён, его главной целью было секвенирование 3 млрд букв ДНК, составляющих книгу инструкций по генетике человека [31].

NHGRI проводит широкую программу лабораторных и клинических исследований, направленных на преобразование геномики в более глубокое понимание биологии человека и разработку более совершенных методов обнаружения, профилактики и лечения наследственных и генетических заболеваний.

Программы и проекты NHGRI поддерживают исследования в одной из шести областей для продвижения области геномики и улучшения здоровья человека, среди них:

- Биоинформатика и вычислительная биология.
- Биология болезни.
- Структура и биология геномов.
- Наука и эффективность медицины.
- Этические, правовые и социальные последствия.
- Проекты Общего фонда Институтов здравоохранения NIH.

КИТАЙ

Точная медицина в Китае получила импульс в 2016 году, когда правительство включило эту область в 13-й пятилетний экономический план. Политический план, определяющий приоритеты расходов страны до 2020 года, обязался «стимулировать инновации и промышленное применение» в точной медицине наряду с другими областями, такими как «умные» транспортные средства и новые материалы.

Точная медицина является частью плана «**Здоровый Китай 2030**», также запущенного в 2016 году. Главная цель состоит в том, чтобы использовать этот подход для решения некоторых серьезных проблем здравоохранения, с которыми сталкивается страна, это рост заболеваемости раком и проблемы, связанные со старением населения. Текущие прогнозы предполагают, что к 2040 году 28 % населения Китая будет старше 60 лет [32].

С вступлением в силу 13-го пятилетнего плана (2016–2020 гг.) Китай подтвердил приоритетность точной медицины как стратегии, позволяющей улучшить результаты лечения. **Министерство науки и технологий Китая** инициировало проект точной медицины в рамках **Национальной программы исследований и разработок**. Министерство инвестировало около 1,3 млрд юаней (200,4 млн долл. США) в более чем 100 проектов с 2016 по 2018 год. Они варьируются от поиска новых лекарств для лечения хронических заболеваний, таких как диабет, до разработки более совершенных технологий секвенирования и анализа множества крупных групп населения, включающих сотни тысяч человек со всего Китая. Ожидается, что к 2030 году точная медицина в Китае будет финансироваться в размере 9,2 млрд долл.

В 2019 году правительство Китая создало два центра данных с открытым доступом для поощрения обмена генетическими данными: **Национальный центр геномных данных** и его зонтичную организацию – **Китайский национальный центр биоинформации**.

В конце 2017 года в Китае был запущен проект по определению генетического состава 100 тыс. человек. Исследователи, финансируемые Министерством науки и технологий, сообщили о планах использовать генетические данные этнического большинства хань и девяти других групп этнических меньшинств для расшифровки наследственной информации в генах и сбора генетической информации от тех, кто страдает от множества заболеваний, чтобы лучше понять связи между конкретными генами и определенными заболеваниями, такими как диабет.

В 2016 году **Китайская академия наук** объявила Инициативу по точной медицине страны с целью к 2030 году секвенировать 100 млн геномов человека [33].

Проект точной медицины, оперирующий большими данными, был запущен в 2021 году **Институтом редких заболеваний при Западно-Китайской больнице** в Чэнду, провинция Сычуань. К 2025 году институт планирует создать базу данных из 100 тыс. человек из Китая с редкими заболеваниями, включая спинальную мышечную атрофию и альбинизм. Она будет содержать основную медицинскую информацию и данные, касающиеся биологических образцов, таких как кровь для секвенирования генов.

С 2013 года Западно-Китайской больницей в Чэнду проводится исследование более 24 тыс. человек с наследственной потерей слуха. Заболевание поражает до 2 из каждых 1000 детей, рожденных в Китае. В настоящее время, используя генетические данные людей в базе данных исследования, были определены ранее неизвестные мутации, связанные с этим заболеванием [32].

ЯПОНИЯ

В Японии активно продвигаются исследования в области точной медицины, с помощью которой поставлена цель достичь высоких результатов по части здоровья и долголетия населения, что является одним из приоритетных направлений Японии для достижения Целей устойчивого развития (ЦУР).

Япония принимала активное участие в исследованиях человеческой и медицинской генетики с момента зарождения этой области науки. За десятилетия страна накопила огромное количество знаний о генетической основе болезней. В частности, Япония была одной из шести стран, участвующих в глобальном международном **проекте «Геном человека»**, внося значительный вклад в завершение секвенирования хромосом 11 и 21. Японские исследователи также уделяли особое внимание функциональной геномике, структурной биологии и биоинформатике.

С 2015 года Япония активно продвигает внедрение геномной медицины на национальном уровне в соответствии с достижениями в области геномных технологий. В 2018 году в стране был создан **Центр геномики рака и передовой терапии** для содействия доставке пациентам геномных лекарств от рака. В июне 2019 года японское регулирующее агентство одобрило 2 типа тестов геномного профилирования опухолей в 167 больницах, предоставленных в рамках системы медицинского страхования (FoundationOne CDx Cancer Genomic Profile и система OncoGuide NCC Oncopanel). К апрелю 2020 года 206 больниц получили разрешение на проведение генных панельных тестов для лечения рака. В будущем данные, собранные больницами, представляющими геномную медицину рака, также могут быть использованы для улучшения ухода за пациентами.

Однако генетическое тестирование и консультирование в Японии остаются ограниченными. Система страхования покрывает только генетическое тестирование и генетическое консультирование по 79 генетическим заболеваниям. Между тем пренатальное генетическое тестирование и преимплантационная диагностика не возмещаются.

Ключевые организации и компании:

- **Японское агентство медицинских исследований и разработок (AMED)**: AMED является штаб-квартирой национальных программ медицинских исследований, предоставляющей государственные гранты на исследования в различных областях медицины. В рамках Проекта генома и данных, связанных со здоровьем, AMED продвигает использование инфраструктур геномных данных и поддерживает несколько проектов исследований и разработок в области геномной медицины [34].

- **RIKEN Центр интегративных медицинских наук (IMS)**: используя мультиомику и технологии искусственного интеллекта, IMS стремится выяснить патогенез заболеваний человека и разработать новые методы лечения. Четыре отдела сотрудничают в продвижении передовых исследований, охватывающих геномную медицину, иммунологию человека, системную биологию болезней и иммунологию рака [35].

- **Национальный институт генетики (NIG)**: основанный в 1949 году, NIG использует передовые генетические технологии для проведения биологических исследований. Он также предоставляет генетические ресурсы и услуги мировому и национальному научному сообществу [36].

• **Центр геномики рака и передовой терапии (C-CAT):** Национальный онкологический центр был основан C-CAT в июне 2018 года для сбора, хранения и управления геномной и клинической информацией о больных раком. C-CAT также поддерживает исследования, разработку и клиническое внедрение геномной медицины рака с помощью этих данных [37].

• **Корпорация Sysmex.** Корпорация Sysmex занимается разработкой, производством и продажей диагностических технологий. Она разработала панель профилирования генома рака OncoGuide NCC Oncopanel System, которая теперь подпадает под действие системы медицинского страхования [38].

Среди значимых проектов:

• **Киотская энциклопедия генов и геномов (KEGG):** KEGG – первая в мире база данных, объединяющая геномные, химические и систематические функциональные данные, полученные в результате секвенирования генома и других высокопроизводительных экспериментальных технологий [39].

• **BioBank Japan (BBJ):** запущенный в 2003 году BBJ является одним из крупнейших в мире биобанков болезней, содержащим ДНК, сыворотку и клиническую информацию более чем 270 тыс. японских пациентов. Он направлен на предоставление доказательств для клинического внедрения персонализированной медицины [40].

• **Инициатива по редким и невыявленным заболеваниям (IRUD):** основанная в 2015 году IRUD продвигает использование секвенирования всего генома или всего экзона для диагностики лиц, которые ранее не были успешно диагностированы. Она также обменивается данными с другими странами [41].

• **Медицинский альянс генома Японии (GEM Japan):** ведущий проект Глобального альянса геномики и здравоохранения GEM Japan стремится упростить обмен геномными и фенотипическими данными, полученными в рамках японских исследовательских проектов в области здравоохранения и болезней, с местными и глобальными сообществами [42].

ЮЖНАЯ КОРЕЯ

Южная Корея использует инновационные геномные исследования для разработки передовых методов лечения и передовые технологии для генетического тестирования. Правительство Южной Кореи инвестировало около 55,7 млн долл. США в разработку данных методов лечения. Проект, возглавляемый Корейским университетом, использует геномный анализ более 10 тыс. больных раком для разработки индивидуальных методов лечения рака.

Национальный биобанк Кореи, созданный в 2008 году, является одним из крупнейших в мире и содержит биообразцы человека от более чем 820 тыс. участников, включая кровь, плазму, ткани, ДНК и личную генетическую информацию. На основе этого ресурса был предпринят ряд крупномасштабных геномных проектов, в том числе Корейский проект генома и создание базы данных корейского эталонного генома. Ресурс Корейской ассоциации (KARE) идентифицировал геномы, связанные с ожирением, диабетом, гипертонией и многими другими заболеваниями.

Значимые проекты

- **Корейская сеть биобанков (KBN)**: KBN состоит из Национального биобанка Кореи, 17 региональных биобанков в университетских больницах и 2 других совместных биобанков. KBN хранит и собирает биообразцы более 820 тыс. человек [43].

- **Корейский геномный проект (1KGP)**: 1KGP включает 1094 полных генома и данные по 79 количественным клиническим признакам. Было идентифицировано 39 млн однонуклеотидных вариантов, а специфические для Кореи паттерны были обнаружены на основе нескольких типов геномных вариаций [44].

- **Ресурс Корейской ассоциации (KARE)**: анализ первой корейской последовательности индивидуального генома (SJK) для выявления основных генетических факторов риска заболеваний и проблем со здоровьем, таких как артериальное давление, ожирение, плотность костей и биохимические характеристики крови [45].

- **Корейское эпидемиологическое исследование генома (KoGES)**: ресурс эпидемиологических исследований генома для изучения генетических и экологических причин распространенных сложных заболеваний в Корее, таких как гипертония, ожирение, рак и другие [46].

- **Корейская национальная стандартная справочная база данных Variome (KoVariome)**: база данных полных геномов с исчерпывающими однонуклеотидными вариантами, короткими вставками и делециями, вариациями числа копий и анализом структурных вариаций для выявления новых болезнетворных вариантов у корейского населения [47].

- **Корейская справочная база данных генома (KRGDB)**: база данных и браузер генома, содержащие информацию о частоте корейских геномных вариантов, частотных различиях между корейским и другим населением, а также функциональную аннотацию (регуляторные элементы и функции вариантов кодирования) вариантов сайтов [48].

● **Проект Welfare Genome (WGP):** первый крупномасштабный геномный проект с участием общественности в Корее. Предоставил 1 тыс. здоровых корейских добровольцев подробные генетические отчеты для проверки общественного восприятия генетического тестирования, бесплатные медицинские осмотры и генетическое консультирование [49].

Ключевые организации и компании

● **Институт геномной медицины:** часть исследовательского центра Сеульского национального университета, провел проект генома Северо-Восточной Азии, первое корейское секвенирование генома, анализ эпигенома индуцированных плюрипотентных стволовых клеток, часть проекта Genome Asia 1000K [50].

● **Корейский центр геномики (KOGIC), Ульсанский национальный институт науки и технологий (UNIST):** разработал биоинформационные инструменты для анализа данных генома, завершив проект 10 тыс. ульсанских геномов (крупнейший проект личного генома в Корее) [51].

● **TheragenEtex:** фармацевтическая и биотехнологическая компания, предоставляющая услуги секвенирования нового поколения и персонализированные услуги по разработке лекарств [52].

● **Geninus Inc:** биотехнологическая компания, предоставляющая генетические тесты, таргетную противораковую терапию и геномику рака с помощью жидкой биопсии [53].

● **Корейский биоинформационный центр:** национальный исследовательский центр биоинформатики, разработавший биоинформационные приложения для анализа мультиомных данных [54].

● **Корейский научно-исследовательский институт биологических наук и биотехнологий:** Государственный научно-исследовательский институт, опубликовавший исследования, связанные с геномикой, в журналах Nature, Science Advances, ключевая организация Южной Кореи в сфере биотехнологий [55].

СИНГАПУР

Сингапур активно расширил свое участие в исследованиях в области генетики и геномики с 2010-х годов, став первым, кто завершил создание крупнейшего в мире многоэтнического азиатского банка генетических данных. Это исследование было проведено в 2019 году, совместный проект включал секвенирование всего генома около 5 тыс. сингапурцев с конечной целью предоставить ценную информацию об уникальном генетическом разнообразии азиатских популяций. Результаты исследования выявили 98,3 млн генетических вариантов сингапурских геномов, о большинстве из которых ранее не сообщалось в базах данных, ориентированных на западное население. Это исследование не только поможет ученым понять генетическую основу заболеваний в азиатских популяциях, но и позволит точно диагностировать наследственные заболевания, расширить возможности исследований хронических заболеваний и облегчить подходы профилактической медицины и целенаправленную терапию.

Генетическое консультирование и тестирование становятся все более доступными в Сингапуре. В 2019 году был открыт Центр геномной медицины SingHealth Duke-NUS (SDGMC) для оказания специализированной генетической помощи и ускорения исследований в области геномики. Это было сделано с целью улучшения ухода за пациентами и семьями с генетическими заболеваниями в Сингапуре. Утверждается, что создание этого центра позволило беспрепятственно интегрировать геномную помощь в сингапурские медицинские клиники, предоставляя важные перспективы геномики, персонализированное лечение пациентов с генетическими заболеваниями, более качественную оценку риска и вмешательства для членов семьи из группы риска.

Значимые проекты

- **Стратегия национальной точной медицины (NPM):** Стратегия NPM Сингапура представляет собой 10-летнюю дорожную карту исследований, направленную на ускорение биомедицинских исследований и улучшение результатов в отношении здоровья. Эта стратегия разделена на 3 этапа. На этапе I была создана сингапурская справочная база данных, содержащая 10 тыс. геномов. Фаза II включает в себя проект SG100k и позволит внедрить генетику в клиники и получить экономическую выгоду. На этапе III к 2027 году будет внедрена геномика в масштабах населения и точная медицина [56].

- **SG100k:** в рамках проекта под названием SG100K будут секвенированы и проанализированы геномы около 100 тыс. согласившихся участников из Сингапура китайского, малайского и индийского происхождения, что составляет около 80 % населения Азии. Предполагается, что это будет самая полная база данных точной медицины в регионе, позволяющая получить глубокое представление об азиатском геномном разнообразии и азиатских специфических заболеваниях [57].

- **WGS 5000 сингапурцев:** банк генетических данных, содержащий данные полного секвенирования всего генома (WGS) почти 5 тыс. сингапурцев. Во всем мире WGS все чаще используется в исследованиях и здравоохранении для выявления генетических вариаций с применением передовых технологий, которые позволяют быстро секвенировать большое количество людей. Это исследование

является крупнейшим в мире анализом WGS азиатских популяций, особенно индийских и малайских, и дает ценную информацию об уникальном генетическом разнообразии населения Азии, что может обеспечить более точную диагностику генетических заболеваний, расширить возможности исследований хронических заболеваний и направить профилактику и таргетную терапию [58].

• **Сингапурский проект вариации генома:** проект, проводимый Национальным Университетом Сингапура (NUS), охарактеризовал степень общей изменчивости генома человека по крайней мере в 1 млн однонуклеотидных полиморфизмов (SNP) в образцах ДНК китайцев, малайцев и индийцев в Сингапуре. Полученные данные были загружены в общедоступную базу данных генетической изменчивости [59].

Ключевые организации и компании

• **Сингапурский институт геномики:** созданный в 2000 году институт реализует национальную инициативу, целью которой является использование геномных наук для улучшения здоровья человека. Он участвовал в исследованиях по открытию генов болезней, популяции, эволюционной геномике и статистической генетике [60].

• **Precision Health Research Singapore, (PRECISE):** является центральным органом, созданным для координации всех усилий правительства по реализации фазы II 10-летней стратегии Сингапура в области точной медицины (NPM) [61].

КАТАР

Катар ставит своей целью стать пионером в области геномики среди арабских стран, вкладывая значительные средства в здравоохранение и стремясь к секвенированию каждого третьего жителя Катара к 2026 году.

В рамках **программы Qatar Genome Program** секвенированы геномы почти каждого десятого жителя страны. К 2026 году планируется секвенировать каждого третьего гражданина.

В Катаре также реализуются крупные образовательные инициативы в области науки, технологий, инженерии и математики (STEM), направленные на продвижение науки и геномной грамотности.

Добрачный скрининг является обязательным требованием в Катаре с 2009 года. В Катаре наблюдается высокий уровень кровнородственных браков, и это сопряжено с генетическими рисками. Пары, желающие вступить в брак, должны сначала пройти тестирование на наличие мутаций, связанных с целым рядом наследственных заболеваний, таких как кистозный фиброз, спинальная мышечная атрофия, серповидноклеточная анемия и талассемия.

Программа скрининга новорожденных (NBS) была создана в 2003 году и предназначена для тестирования всех новорожденных, родившихся в катарских больницах. Анализ крови проводится бесплатно и позволяет выявить более 80 заболеваний. В рамках данной программы у 1 тыс. детей были диагностированы редкие заболевания или генетические заболевания, что позволило начать лечение и уход на более раннем этапе.

Значимые проекты и организации

- **Программа генома Катара (QGP):** национальный исследовательский проект, направленный на изучение генетического состава населения Катара и других арабских стран. Он намерен создать крупномасштабные геномные базы данных для исследователей, внедрить прецизионную медицину в национальную систему здравоохранения [62].

- **Катарский биобанк:** долгосрочная инициатива в области здравоохранения, направленная на сокращение числа хронических заболеваний среди населения. Банк собирает биологические образцы и информацию о здоровье и образе жизни катарцев, а также предоставляет международные наборы данных [63].

- **Исследовательский консорциум программы генома Катара:** Консорциум объединяет исследователей из разных учреждений для координации общенациональных усилий по картированию катарского генома [64].

- **Институт биомедицинских исследований Катара (QBRI):** QBRI состоит из двух исследовательских центров: Центра прикладных исследований стволовых клеток и Центра исследований геномной медицины. Он также включает в себя пять исследовательских лабораторий: исследования рака, прикладных исследований диабета, исследований биомедицинской инженерии, лабораторию исследований трансляционной системной биологии и лабораторию исследований генной терапии. QBRI стремится внести свой вклад в предоставление персонализированной медицины путем открытия новых лекарств, новых биомаркеров, новых методов генной терапии и новых приложений для исследований стволовых клеток [65].

РОССИЯ

Государственная политика в сфере прецизионной медицины отражена в **Концепции предиктивной, превентивной и персонализированной медицины, направленной на развитие индивидуальных подходов к пациенту, в том числе до развития у него заболеваний** (приказ Минздрава России от 24 апреля 2018 г. № 186), которая предусматривает использование:

- анализа генетических особенностей и иных биомаркеров с целью выявления предрасположенностей к развитию заболеваний и влияния на риски развития заболеваний, минимизирующих такие риски;
- применение персонализированных методов лечения заболеваний и коррекции состояний, в том числе персонализированное применение лекарственных препаратов и БКП, включая таргетное (мишень-специфическое), основанное на анализе генетических особенностей и иных биомаркеров;
- использование биомаркеров для мониторинга эффективности лечения.

В Российской Федерации на развитие инновационных генетических технологий в рамках **Федеральной научно-технологической программы генетических технологий на 2019–2027 годы** предусматривается 127 млрд руб.

Для скоординированной деятельности всего сообщества генетиков в рамках реализации **нацпроекта «Наука»** и **Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий на 2019–2027 годы** организованы три центра геномных исследований мирового уровня по четырем основным направлениям: биобезопасность, медицина, сельское хозяйство и промышленность [66].

Центр высокоточного редактирования и генетических технологий для биомедицины.

Миссией Центра является разработка генетических технологий для получения новых знаний о нормальных и патологических процессах в организме и применение этих знаний для решения проблем здоровья человека и эффективного снижения потерь от заболеваний.

Головной организацией Центра является **Институт молекулярной биологии имени В. А. Энгельгардта РАН**. В марте 2020 года сотрудники Института совместно с коллегами из **Гематологического научного центра Минздрава России** разработали тест-систему, предназначенную для выявления у людей антител к циркулирующему в настоящее время на территории РФ коронавирусу SARS-CoV-2. На сегодняшний день разработка ученых востребована рынком и находится в промышленном производстве.

В Центре ведутся проекты, которые могут стать прорывными в лечении онкологических заболеваний. Они связаны с разработкой препаратов нового поколения – онколитических вирусов, которые избирательно убивают опухолевые клетки и при этом безопасны для здоровых клеток. Для проведения доклинических исследований Центром подготовлены уникальные штаммы вирусов, которые способны разрушать клетки рака мозга и рака молочной железы.

Вторая базовая организация Центра – **Институт биологии гена РАН** – проводит интенсивные работы по созданию новых геномных редакторов с улучшенными характеристиками. В настоящее время коллектив Центра определил перспективные варианты редакторов, обладающих новыми свойствами. В частности, найденные варианты более компактны и обладают повышенной точностью.

В результате облегчается работа с системами геномного редактирования, и при дальнейшем усовершенствовании новые редакторы могут найти применение в клинической практике, для создания сельскохозяйственных животных или растений с улучшенными свойствами, животных моделей для испытания лекарств или для лечения наследственных заболеваний человека.

Третья базовая организация Центра – **Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н. И. Пирогова** – совместно с **компанией «Биокад»** работает над созданием не имеющего мировых аналогов препарата для лечения аутоиммунных заболеваний, таких как болезнь Бехтерева и псориатический артрит. Ожидается, что пациентам потребуется принимать это лекарство лишь один раз в несколько лет. При этом будет остановлена прогрессия заболевания и исключены побочные явления, потому что препарат подавляет только патогенные клоны лимфоцитов, не затрагивая здоровые клетки иммунной системы. Начало клинических испытаний препарата запланировано на 2020 год.

Четвертая базовая организация Центра – **ФГБУ «Федеральный научно-клинический центр физико-химической медицины Федерального медико-биологического агентства»** – разрабатывает генотерапевтические подходы для борьбы с нейродегенеративными заболеваниями и причинами их развития. Ведутся также работы по изучению механизмов формирования резистентности злокачественных опухолей к химиотерапии, что является одной из главных проблем современной онкологии. Совместно с **Научно-производственной фирмой «Литех»** разработана тест-система для выявления антител к коронавирусу SARS-CoV-2. Разработанные сотрудниками Центра тест-системы для выявления антител к коронавирусу позволят проводить мониторинг коллективного иммунитета на различных этапах пандемии, а также в межэпидемиологический период, в том числе и у медицинского персонала.

В 2020 году Совет по государственной поддержке создания и развития научных центров мирового уровня (НЦМУ), выполняющих исследования и разработки по приоритетам научно-технологического развития под председательством вице-премьера Правительства РФ Татьяны Голиковой утвердил перечень из 10 центров по приоритетам научно-технологического развития, определенным Стратегией научно-технологического развития РФ.

НЦМУ создаются в формате консорциумов в рамках национального проекта «Наука» [67].

Из 10 утвержденных Советом НЦМУ 4 связаны со здравоохранением и созданы в рамках приоритета 20«в» **Стратегии «Персонализированная медицина, высокотехнологичное здравоохранение и технологии здоровьесбережения»:**

• **НЦМУ «Цифровой биодизайн и персонализированное здравоохранение».** В создании центра участвуют: Первый Московский государственный медицинский университет им. И. М. Сеченова, Институт системного программирования им. В. П. Иванникова, Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого, НИИ биомедицинской химии им. В. Н. Ореховича, Институт конструкторско-технологической информатики Российской академии наук.

• **НЦМУ «Национальный центр персонализированной медицины эндокринных заболеваний».** Организацией, участвующей в создании центра, определен Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии.

• **НЦМУ «Павловский центр “Интегративная физиология – медицине, высокотехнологичному здравоохранению и технологиям стрессоустойчивости”».** Создатели центра: Институт физиологии им. И. П. Павлова Российской академии наук, Институт эволюционной физиологии и биохимии им. И. М. Сеченова Российской академии наук, Институт медико-биологических проблем Российской академии наук, Санкт-Петербургский государственный электротехнический университет «ЛЭТИ».

• **НЦМУ «Центр персонализированной медицины».** В создании центра примут участие: Национальный медицинский исследовательский центр им. В. А. Алмазова Минздрава России, Институт экспериментальной медицины.

В 2021 начата реализация проекта по созданию **Центра геномного секвенирования**, при участии **компании «Роснефть»** как технологического партнера Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий, в рамках которой планируется создать базу данных из 100 тыс. генетических последовательностей россиян [68].

На первом этапе основным результатом станет создание базы данных на 100 тыс. полногеномных исследований последовательностей россиян, расположенных на серверах, находящихся в России. Для этого будет проведено масштабное добровольное популяционное исследование. Другим направлением работы центра станет анализ не менее 30 тыс. образцов пациентов с конкретными заболеваниями, что позволит определить генетические маркеры, влияющие на здоровье новорожденных, детей, взрослых и пожилых людей. Все исследования будут проводиться на добровольной основе. Инвестиции в создание Центра геномного секвенирования на первом этапе оцениваются в объеме 22,5 млрд руб.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Широкое внедрение в клиническую практику генотерапевтических технологий открывает сегодня перед медициной беспрецедентные возможности в борьбе с заболеваниями, которые ранее считались неизлечимыми. Генетические технологии в медицине претерпевают скачок развития, при этом ключевым элементом персонализированной медицины становится комплексное геномное профилирование. Секвенирование генома внедряется в программы управления здоровьем, что позволяет выявлять заболевания на ранней стадии и проводить эффективную терапию.

В настоящее время медицинская генетика является одной из самых активно развивающихся областей медицины. В мире и в Российской Федерации ее успехи обеспечивают развитие здравоохранения и способствуют совершенствованию диагностики, профилактики и лечения целого ряда заболеваний, относящихся, в частности, к группе наследственных заболеваний, а также онкологических болезней.

Главной задачей мировых систем здравоохранения является дальнейшее внедрение генетических технологий в процессы ранней диагностики на основе полногеномного секвенирования, расширение спектра диагностируемых заболеваний и увеличение популяционного охвата, переход к возможностям таргетной терапии.

СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. McKinsey&Company. Precision medicine: Opening the aperture. 06/02/2019. <https://www.mckinsey.com/industries/life-sciences/our-insights/precision-medicine-opening-the-aperture>
2. Morgan J. P. Precision Medicine: The next trend in healthcare innovation. 02/08/2022. <https://privatebank.jpmorgan.com/gl/en/insights/investing/precision-medicine-the-next-trend-in-healthcare-innovation#fn2>
3. GlobeNewswire. Global precision medicine market is projected to grow at a CAGR of 10.8% by 2032: Visiongain Reports Ltd. 21/07/2022.
4. BCG. Исследование глобальных трендов в здравоохранении. 16/01/2019/.
5. IQVIA. Understanding the Global Landscape of Genomic Initiatives. 12/05/2020. <https://www.iqvia.com/insights/the-iqvia-institute/reports/understanding-the-global-landscape-of-genomic-initiatives>
6. Smetana J., Brož P. National Genome Initiatives in Europe and the United Kingdom in the Era of Whole-Genome Sequencing: A Comprehensive Review. *Genes (Basel)*. 2022 Mar 21;13(3):556. doi: 10.3390/genes13030556
7. Australian Genomics. <https://www.australiangenomics.org.au/>
8. Australian Government. Department of Health and Aged Care. Genomics Health Futures Mission. <https://www.health.gov.au/initiatives-and-programs/genomics-health-futures-mission>
9. Mackenzie's Mission <https://www.mackenziesmission.org.au/>
10. Children's Medical Research Institute. ProCan – The ACRF International Centre for the Proteome of Human Cancer. <https://www.cmrijeansforgenes.org.au/research/research-teams/procan>
11. Lévy Y. Genomic medicine 2025: France in the race for precision medicine. *Lancet*. 2016;388:2872. doi: 10.1016/S0140-6736(16)32467-9
12. ICPeMed. 2025 France Genomic Medicine Initiative. <https://www.icpermed.eu/en/2025-France-Genomic-Medicine-Initiative-A-comprehensive-approach.php>
13. Genomics England. <https://www.genomicsengland.co.uk/>
14. NHS England. Genomics. <https://www.england.nhs.uk/genomics/>
15. Danish National Genome Center. <https://eng.ngc.dk/>
16. Finnish Biobanks – FINBB. <https://finbb.fi/en/>
17. FinnGen. <https://www.finnngen.fi/en>
18. Open Targets Genetics <https://genetics.opentargets.org/>
19. Genomic Medicine Sweden <https://genomicmedicine.se/en/>
20. Boomsma D., Wijmenga C., Slagboom E. et al. The Genome of the Netherlands: design, and project goals. *Eur J Hum Genet* 22, 221–227 (2014). <https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.118>
21. Biobanking Netherlands. <https://www.bbmri.nl/>
22. Erasmus MC. Department Clinical genetics. <https://www.erasmusmc.nl/en/research/departments/clinical-genetics>
23. The Netherlands Cancer Institute. <https://www.nki.nl/>
24. Integraal Kankercentrum Nederland (IKN) <https://iknl.nl/>
25. Cancer Genomics.nl (CGC.nl) <http://cancergenomics.nl/>
26. WGS first whole genome sequencing. <https://www.wgs-first.nl/en/>
27. State of Israel. Ministry of Health. The Psifas Initiative for Precision Medicine. <https://www.health.gov.il/English/About/projects/psifas/Pages/default.aspx>

- 28.** Israel Precision Medicine Partnership <https://www.precisionmedicine.org.il>
- 29.** MedlinePlus. What is the Precision Medicine Initiative? <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/precisionmedicine/initiative/>
- 30.** NIH. NIH's All of Us Research Program Releases First Genomic Dataset of Nearly 100,000 Whole Genome Sequences. 17.03.2022.
- 31.** NHGRI. <https://www.genome.gov/>
- 32.** Nature. Unleashing the power of big data to guide precision medicine in China. 29.06.2022. <https://www.nature.com/articles/d41586-022-01742-8#ref-CR3>
- 33.** The Chinese Academy of Sciences. China Kicks off Precision Medicine Research. 11/01/2016. https://english.cas.cn/newsroom/archive/news_archive/nu2016/201601/t20160111_158607.shtml
- 34.** AMED. Project for Genome and Health Related Data. <https://www.amed.go.jp/en/program/index04.html>
- 35.** RIKEN Center for Integrative Medical Sciences (IMS). <https://www.riken.jp/en/research/labs/ims/#h2Anchor1>
- 36.** National Institute of Genetics. <https://www.nig.ac.jp/nig/#>
- 37.** Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics (C-CAT). https://www.ncc.go.jp/en/c_cat/about/030/index.html
- 38.** Sysmex. <https://www.sysmex.co.jp/en/index.html>
- 39.** KEGG: Kyoto Encyclopedia of Genes and Genomes. <https://www.genome.jp/kegg/>
- 40.** BioBank Japan (BBJ) <https://biobankjp.org/en/index.html#01>
- 41.** Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD). <https://www.amed.go.jp/en/program/IRUD/>
- 42.** GEM Japan (GENome Medical alliance Japan) https://www.amed.go.jp/en/aboutus/collaboration/ga4gh_gem_japan.html
- 43.** NIH. Korea Biobank Network. <https://nih.go.kr/contents.es?mid=a50402030100>
- 44.** Jeon S. al. Korean Genome Project: 1094 Korean personal genomes with clinical information. *Sci Adv.* 2020 May 27;6(22):eaaz7835. doi: 10.1126/sciadv.aaz7835.
- 45.** Hong, Kyung-Won & Kim, Hyung-Lae & Oh, Bermseok. (2010). Genome-Wide Association Studies of the Korea Association Resource (KARE) Consortium. *Genomics & Informatics.* 8. 101-102. 10.5808/GI.2010.8.3.101.
- 46.** Yeonjung Kim, Bok-Ghee Han, the KoGES group, Cohort Profile: The Korean Genome and Epidemiology Study (KoGES) Consortium, *International Journal of Epidemiology*, Volume 46, Issue 2, April 2017, Page e20, <https://doi.org/10.1093/ije/dyv316>
- 47.** Kim J., Weber J. A., Jho S. et al. KoVariome: Korean National Standard Reference Variome database of whole genomes with comprehensive SNV, indel, CNV, and SV analyses. *Sci Rep* 8, 5677 (2018). <https://doi.org/10.1038/s41598-018-23837-x>
- 48.** NIH. Korean Reference Genome (KRG). <https://nih.go.kr/contents.es?mid=a50303020400>
- 49.** Jeon Y. al. Welfare Genome Project: A Participatory Korean Personal Genome Project With Free Health Check-Up and Genetic Report Followed by Counseling. *Front Genet.* 2021 Feb 9;12:633731. doi: 10.3389/fgene.2021.633731.
- 50.** Genomic Medicine Institute. <https://snumrc.snu.ac.kr/gmi/en>
- 51.** UNIST <https://www.unist.ac.kr/about-unist/>
- 52.** Theragen EteX group. <http://www.theragenetex.com/en/>
- 53.** Geninius Inc. <https://www.kr-geninus.com:9008/en/>
- 54.** GBIF <https://www.gbif.org/>

- 55.** Korea Research Institute of Bioscience and Biotechnology(KRIBB) <https://www.kribb.re.kr/eng2/main/main.jsp#firstPage>
- 56.** Precision Health Research, Singapore. <https://www.npm.sg/>
- 57.** PRECISE-ILLUMINA Partnership Agreement. <https://www.npm.sg/precise-illumina-partnership-agreement/>
- 58.** A-Star. Singapore completes world's largest whole genome sequencing analysis of multi-ethnic asian populations. <https://www.a-star.edu.sg/News/a-star-news/news/press-releases/singapore-completes-world-s-largest-whole-genome-sequencing-analysis-of-multi-ethnic-asian-populations>
- 59.** NUS. Singapore Genome Variation Project. <https://blog.nus.edu.sg/sshsphphg/singapore-genome-variation/>
- 60.** Genome Institute of Singapore (GIS). <https://www.a-star.edu.sg/gis>
- 61.** Precision Health Research, Singapore (PRECISE). <https://www.npm.sg/>
- 62.** Qatar genome programme. <https://www.qatargenome.org.qa/>
- 63.** Qatar Biobank. <https://www.qatarbiobank.org.qa/>
- 64.** QGP Research Consortium (QGP-RC). <https://www.qatargenome.org.qa/research/qatar-genome-research-consortium>
- 65.** QBRI. <https://www.hbku.edu.qa/en/qbri>
- 66.** Минобрнауки России. Нацпроект «Наука»: Геномные центры мирового уровня. 01.06.2022 <https://www.minobrnauki.gov.ru/press-center/news/novosti-ministerstva/21566/>
- 67.** Минздрав России. 4 из 10 создаваемых в России научных центров мирового уровня будут связаны со здравоохранением. 01.09.2020 <https://minzdrav.gov.ru/news/2020/08/31/14801-4-iz-10-sozdavaemyh-v-rossii-nauchnyh-tsentrov-mirovogo-urovnya-budut-svyazany-so-zdravoohraneniem>
- 68.** ТАСС. В России появится база геномов 100 тыс. россиян. <https://tass.ru/ekonomika/12950995>

Научное электронное издание

Аксенова Елена Ивановна, **Горбатов** Сергей Юрьевич

**Анализ программ и инициатив
в области предиктивной медицины,
таргетной профилактики
и риск-профилирования пациентов**

Экспертный обзор

*Корректор И. Д. Баринская
Дизайнер-верстальщик С. В. Сафонова*

Объем данных 1,9 МБ
Дата подписания к использованию: 20.09.2022.
URL: <https://niioz.ru/moskovskaya-medsina/izdaniya-nii/obzory/>

ГБУ «НИИОЗММ ДЗМ»,
г. Москва, ул. Шарикоподшипниковская, д. 9
Тел.: +7 (495) 530-12-89
Электронная почта: niiozmm@zdrav.mos.ru

MOCKBA
2 0 2 2