

Национальный медицинский исследовательский центр
психиатрии и неврологии им. В.М. Бехтерева



*Трансляционные
исследования в психиатрии:
направления, первые
результаты и возможности*

Незнанов Н.Г., ., Мазо Г.Э Семенова Н.В.



План

1. Определение, трансляционной медицины, её принципы и основные отличия.
2. Генетические исследования в психиатрии.
3. Основные находки и их клиническое значение.
4. Создание креативного психиатрического кластера.
5. Этические аспекты.



всероссийская научно-практическая конференция с международным участием

ТРАНСЛЯЦИОННАЯ МЕДИЦИНА
ИННОВАЦИОННЫЙ ПУТЬ РАЗВИТИЯ
СОВРЕМЕННОЙ ПСИХИАТРИИ

— 19-21
сентября
2013

САМАРА



Трансляционная медицина

Междисциплинарная область знаний, определяющая оптимальные механизмы внедрения в клиническую практику наиболее значимых достижений фундаментальной науки для быстрого разрешения актуальных проблем клинической и профилактической медицины.

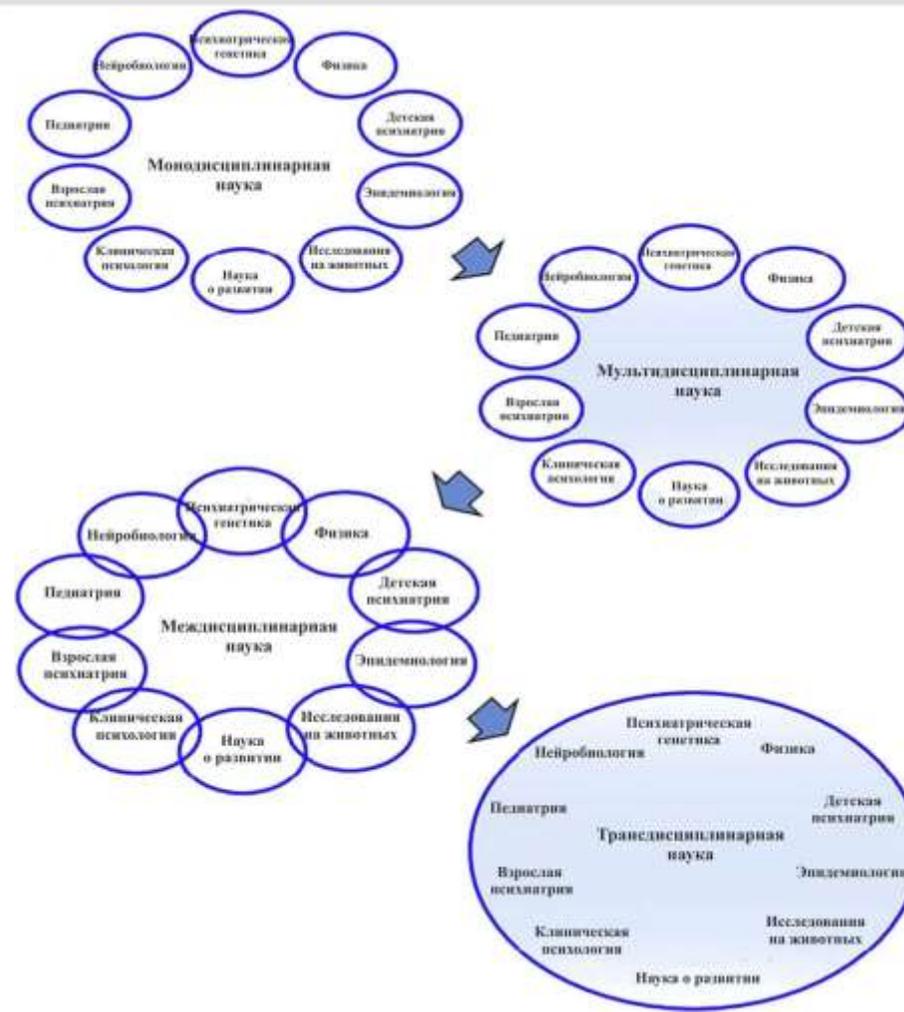


Цель - сокращение сроков вывода эффективных методов диагностики, процедур и препаратов от начала их разработки до выхода на рынок и повседневного использования для лечения пациентов.



Критерии трансляционного исследования

1. Работа на стыке нескольких областей знания, между которыми существует затрудняющий трансляцию блок;
2. Обязательная формулировка научной гипотезы до начала каждого из этапов эксперимента или анализа с проверкой верности концепции после завершения очередного этапа;
3. Оценка клинико-экономической, финансовой или медико-социальной целесообразности разработки.





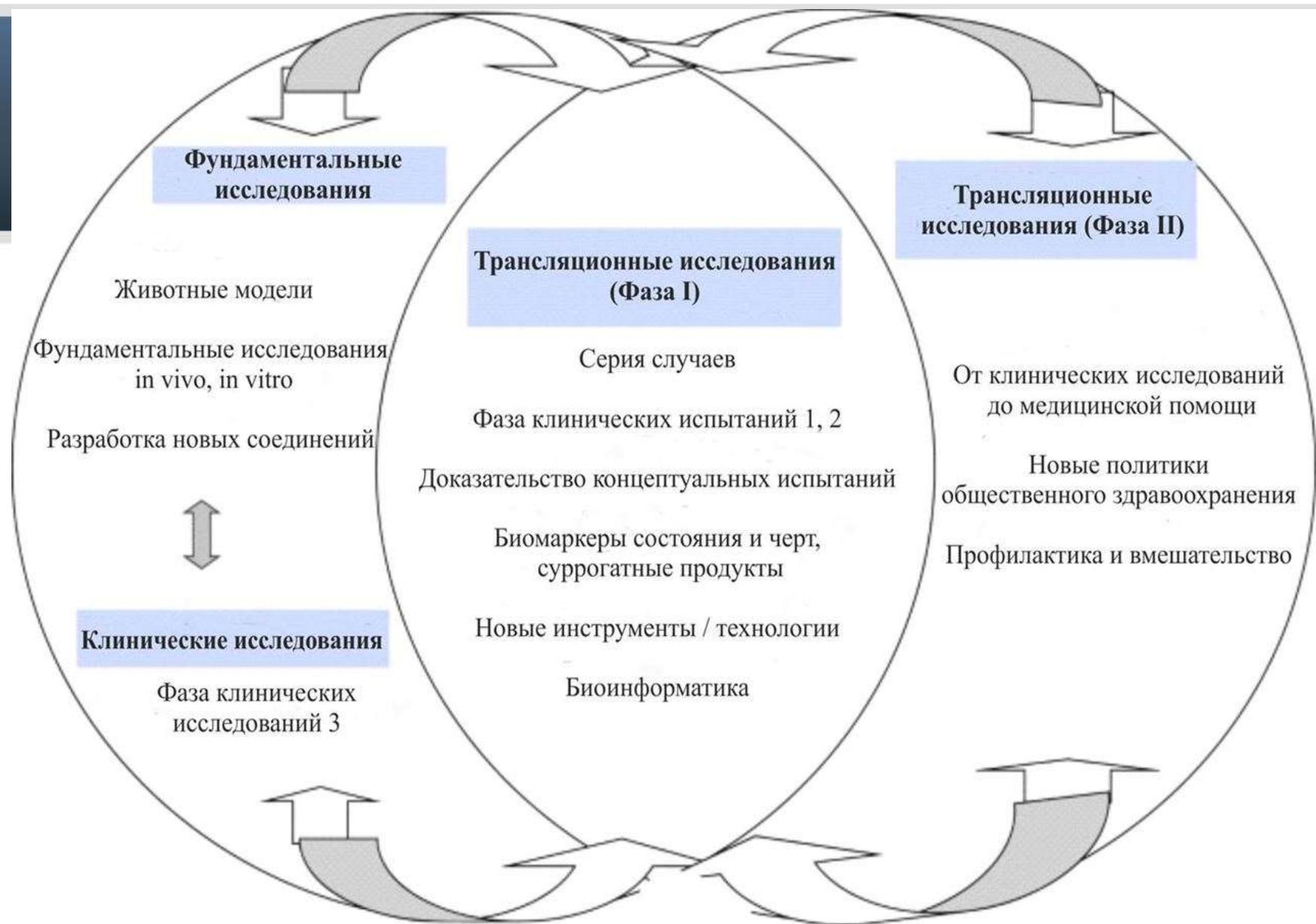
Этапы трансляционных исследований

- Т1 **Применимость**— разработка на основании выводов из НИ практик и методов, их экспериментальная проверка;
- Т2 **Действенность** — тестирование созданных методов и программ в условиях РКИ на определенных крупных выборках населения;
- Т3 **Эффективность** — распространение уже апробированных методов и адаптация к реальным условиям;
- Т4— широкомасштабное систематическое **применение** и **распространение** новых практик и принципов их применения;
- Т5 — перевод полученных знаний и практик **на глобальный уровень**.





От научной методологии
в чистом виде
трансляционная медицина
отличается нацеленностью
на конкретный результат
с прямым учётом
финансового и рыночного
факторов.





Оказание психиатрической помощи





Что мы ждем?

1. Выделение валидных биомаркеров риска развития психических заболеваний.
2. Выделение валидных маркеров, которые могут быть использованы для верификации диагноза.
3. Выделение валидных биомаркеров оценки течения заболевания.
4. Выделение биологических маркеров для назначения терапии





Какова реальность?





Регулирование *НПА, определяющие ТМ и персонализированную медицину*

Федеральный закон от 28.06.2014 г. N 172-ФЗ "О стратегическом планировании в Российской Федерации";

Указ Президента РФ от 1.12.2016 г. N 642 "О Стратегии научно-технологического развития Российской Федерации":

20. в) переход к персонализированной медицине, высокотехнологичному здравоохранению и технологиям здоровьесбережения, в том числе за счет рационального применения лекарственных препаратов (прежде всего антибактериальных);

Приказ Министерства здравоохранения РФ от 24.04.2018 г. N 186 "Об утверждении Концепции предиктивной, превентивной и персонализированной медицины":

Создать научно-техническую и клиническую базы для повышения качества и обеспечения доступности персонализированной медицинской помощи с целью досимптоматического прогнозирования развития психических и неврологических расстройств, их профилактики, повышения эффективных традиционных методов лечения путем персонализации их применения, а также разработки мероприятий по внедрению в практическое здравоохранение.

Указ Президента РФ от 06.06.2019 N 254 "О Стратегии развития здравоохранения в Российской Федерации на период до 2025 года"





Генетика ПСИХИЧЕСКИХ заболеваний

Генетические исследования (близнецовые, семейные, исследования приемных детей):

- высокие популяционные частоты: **1-15%**,
- накопление в семьях в виде семейной отягощенности,
- высокий уровень наследуемости (**30-70%**) при отсутствии влияния пола и возраста.

ВАЖНАЯ РОЛЬ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ

В ЭТИОЛОГИИ И ПАТОГЕНЕЗЕ ПСИХИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ



Генетика психических заболеваний

Молекулярно-генетические исследования :

- Ассоциативные исследования генов-кандидатов: представления о нарушениях нейромедиации и нейромодуляции, пострецепторные механизмы; внутриклеточные и синаптические процессы; нейроэндокринная функция; функционирование глиальных клеток и проч.
- **Генетические данные, как оказалось, не подтверждают ни одну из теорий патогенеза (Flint J, Kendler KS,2014).**

КОНФЛИКТНЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ, НЕТ РЕПЛИКАЦИИ ДАННЫХ



Генетика психических заболеваний

- **Ассоциативные полногеномные исследования GWAS:** однонуклеотидные полиморфизмы (SNP) в геноме, выборки растут из года в год, но нет сформированной гипотезы.
- Результаты из GWAS исследований депрессий пока не могут использоваться в практической деятельности врача.

КОНФЛИКТНЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ, НЕТ РЕПЛИКАЦИИ ДАННЫХ



Риск БАР, шизофрении для значимых маркеров однонуклеотидных полиморфизмов полногеномного поиска ассоциаций

Ген	Однонуклеотидный полиморфизм	Маркерный аллель	Частота встречаемости маркерного аллеля	Соотношение шансов	Риск появления заболевания для данного маркера (%)
БАР					
CACNA1C	rs4765913	A	0.21	1.13	1.10
ODZ4	rs12576775	G	0.18	1.18	1.07
Шизофрения					
VRK2	rs2312147	C	0.61	1.09	1.03
MHC	rs13211507	T	0.92	1.22	1.01
NRGN	rs12807809	T	0.83	1.12	1.02
TCF4	rs9960767	V	0.056	1.20	1.18

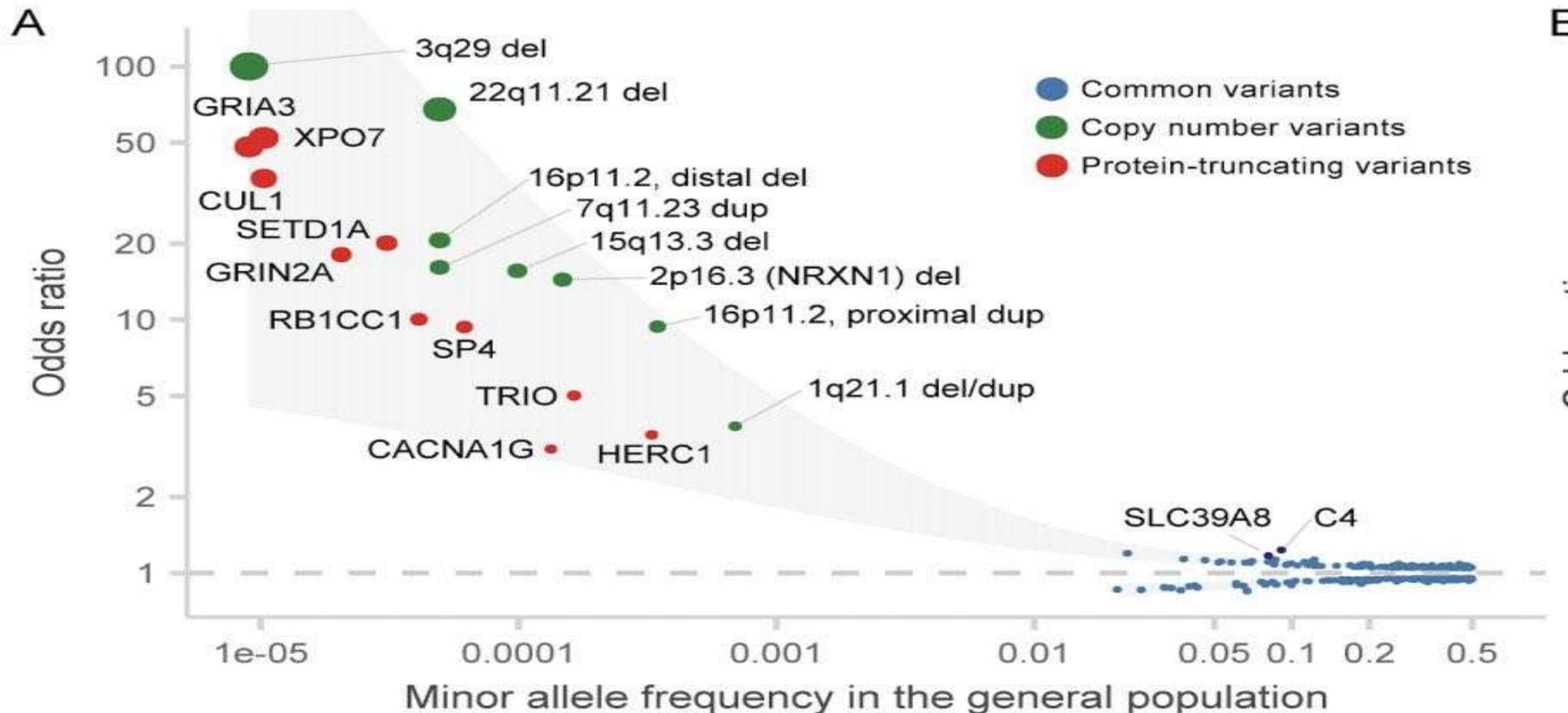


Суммарные результаты исследований рисков развития биполярного расстройства, шизофрении или РАС при наличии редких вариаций числа копий генов.

		Риск (%)			
Локус CNV	Тип	БАР	Шизофрения	РАС	Риск любого из этих заболеваний
1q21.1	Делеция		7.91		7.91
	Дупликация		4.50	4.87	9.25
3q29	Делеция		33.56		33.56
7q11.23	Дупликация			16.05	16.05
15q11.2	Делеция		2.09		2.09
15q11.2-13.1	Дупликация			20.73	20.73
15q13.3	Делеция		8.76	5.42	13.70
16p11.2	Делеция			5.96	5.96
	Дупликация	4.19	9.45	7.28	19.56
17p12	Делеция		6.60		6.60
22q11.21	Делеция	26.37	68.25	23.06	82.01
22q11.2	Дупликация			2.07	2.07



Влияние частоты, типа и эффекта мутаций на риск развития шизофрении





Фармакогенетика

- GWAS (STAR*D , STEP-BD) - не выявлено достоверных маркеров эффективности на уровне генома (Murphy E1, McMahon FJ, 2013).
- The International SSRI Pharmacogenomics Consortium - (n=865) - не выявили значимых ассоциаций с эффектом СИОЗС. Найдены близкие к достоверным сигналы для генов, отвечающих за пролиферацию и созревание нейронов и процессы фосфорилирования белков (Biernacka JM et al, 2015).
- Мета-анализ трех крупнейших проектов по изучению депрессии (the Genome-Based Therapeutic Drugs for Depression [GENDEP] project, the Munich Antidepressant Response Signature [MARS] project, and the Sequenced Treatment Alternatives to Relieve Depression [STAR*D] (2225 пациентов). Ни один из индивидуальных полиморфизмов не дал геномной значимости, полигенная шкала риска отвечала за 1,2% вариабельности эффекта (2012).

Contribution of Common Genetic Variants to Antidepressant Response

Katherine E. Tansey, Michel Guipponi, Xiaolan Hu, Enrico Domenici, Glyn Lewis, Alain Malafosse, Jens R. Wendland, Cathryn M. Lewis, Peter McGuffin, and Rudolf Uher

Background: Pharmacogenetic studies aiming to personalize the treatment of depression are based on the assumption that response to antidepressants is a heritable trait, but there is no compelling evidence to support this.

Methods: We estimate the contribution of common genetic variation to antidepressant response with Genome-Wide Complex Trait Analysis in a combined sample of 2799 antidepressant-treated subjects with major depressive disorder and genome-wide genotype data.

Results: We find that common genetic variants explain 42% ($SE = .180$, $p = .009$) of individual differences in antidepressant response.

Conclusions: These results suggest that response to antidepressants is a complex trait with substantial contribution from a large number of common genetic variants of small effect.

Аддитивные эффекты общих генетических полиморфизмов в геноме человека объясняют приблизительно 42,0% индивидуальных особенностей в ответе на антидепрессанты. Подобные оценки характерны для любых антидепрессантов.

Фенотип антидепрессивного ответа, вероятно, является полигенным и включает большое количество SNP с небольшими размерами эффекта.

Более однородные выборки необходимы для получения полигенного предиктора ответа на антидепрессант.



Pharmacogenetics of antidepressant response: A polygenic approach



Judit García-González^a, Katherine E. Tansey^b, Joanna Hauser^c, Neven Henigsberg^d, Wolfgang Maier^e, Ole Mors^{f,g}, Anna Placentino^h, Marcella Rietschelⁱ, Daniel Souery^j, Tina Žagar^k, Piotr M. Czerski^l, Borut Jerman^{k,m}, Henriette N. Buttenschønⁿ, Thomas G. Schulze^o, Astrid Zobel^e, Anne Farmer^a, Katherine J. Aitchison^p, Ian Craig^a, Peter McGuffin^a, Michel Guipponi^q, Nader Perroud^r, Guido Bondolfi^s, David Evans^t, Michael O'Donovan^u, Tim J. Peters^v, Jens R. Wendland^w, Glyn Lewis^x, Shitij Kapur^a, Roy Perlis^y, Volker Arolt^z, Katharina Domschke^{aa}, Major Depressive Disorder Working Group of the Psychiatric Genomic Consortium¹, Gerome Breen^a, Charles Curtis^a, Lee Sang-Hyuk^a, Carol Kan^a, Stephen Newhouse^a, Hamel Patel^a, Bernhard T. Baune^{ab}, Rudolf Uher^{ac}, Cathryn M. Lewis^{a,*2}, Chiara Fabbri^{a,ad,2}

Использование полигенных шкал риска, как инструментов, позволяющих оценить эффект панелей множества полиморфных локусов в банках данных проектов GENDEP (n=736) и STAR*D (n=1409) не выявило возможностей таких шкал в прогнозе эффективности антидепрессантов как на уровне снижения симптоматики, так и на уровне ремиссий (García-González J. et al., 2017)



Внедрение в практику

- Имеется 40 коммерческих фармакогенетических тестов, которые прогнозируют ответ на АД и побочные эффекты.
- Гены цитохрома Р450 (СYP450) (СYP2D6 и СYP2С19) включены во все доступные тесты в соответствии с рекомендациями Консорциума по внедрению клинической фармакогенетики (СРІС) и информацией, включенной в маркировку лекарственных средств регулирующими органами [FDA, Table of Pharmacogenomic Biomarkers in Drug Labeling, (2017).
- Рекомендации СРІС предполагают, что генотипирование СYP2D6 / СYP2С19, вероятно, полезно для прогнозирования эффективности и побочных эффектов для ряда антидепрессантов, и предоставляет рекомендации по дозированию на основе уровня активности СYP2D6 / СYP2С19.
- Варианты нескольких генов, участвующих в фармакодинамике антидепрессантов, включены в большую часть доступных фармакогенетических тестов (например, рецепторы серотонина, переносчик серотонина), но в настоящее время нет достаточной поддержки для генотипирования этих вариантов в соответствии с клиническими рекомендациями.

Только 5 из 40 доступных тестов были протестированы в условиях РКИ

J.G. Winner, et al, 2013
A.B. Singh, 2015
L.S. Elliott, et al, 2017
V. Pérez, A. et al, 2017
P. Bradley, et al, 2018



Реальность

Современные технологии анализа биологических образцов человека позволяют проводить поиск биомаркеров на всех уровнях функционирования биологических систем: от фармакогеномики и эпигеномики к транскриптомике и протетомике и далее до метаболомики и биоинформатики, с попытками выявления комплексных специфических «биосигнатур» или биологических «подписей».

Однако на сегодняшний день практически все результаты этих исследований в большинстве случаев остаются конфликтными и малоспецифичными.





Какие находки?





Какие находки?

- Генетическое перекрытие между клинически-описанными психиатрическими синдромами было впервые продемонстрировано в семейных и близнецовых исследованиях ещё задолго до эпохи геномных исследований.
- Современные исследования обнаруживают высокий уровень генетической корреляции и перекрытие генетических факторов и конкретных генетических систем между основными психическими заболеваниями.
- Группа CROSS DISORDER трансдиагностических исследований PGC сообщила о значительных генетических корреляциях шизофрении с биполярным расстройством (0,68), депрессивным расстройством (0,43) и аутизмом (0,16), а также между депрессивным расстройством и биполярным расстройством (0,47) и СДВГ (0,32) (2013).



Какие находки?

- Имеется значительное количество общих генетических вариантов для большинства психических заболеваний, которые можно обозначить как “генетическое ядро” большой психиатрии.
- По мере изучения генетической архитектуры психических заболеваний, становится все более очевидным, что генетическое ядро формирует базовый уровень риска развития психического заболевания, однако конкретная форма или нозология как клинический фенотип болезни в большей степени индивидуальна и ее формирование гораздо более сложный процесс, в котором играют роль многочисленные дополнительные факторы.



Какие находки?

- Семейные, близнецовые и полногеномные исследования уже достаточно твёрдо продемонстрировали, что наследственное влияние на психопатологию пересекает диагностические границы.

ГЕНЫ НЕ ЧИТАЛИ МКБ-10



Барьеры



Гипотетический характер этиопатогенетических концепций психических заболеваний

- объединение представлений о патогенезе разных нозологий вокруг нескольких взаимосвязанных гипотез.
- ⑩ Формальные и внутренние противоречия диагностических систем (МКБ и DSM).



Недостаточность контактов между учеными и врачами

- Инертность мышления специалистов практического здравоохранения.
- Проблематичность экстраполяции данных, полученных на животных моделях, на клиническую ситуацию.



Этнический фактор;

Влияние пола и возраста;

Наличие сопутствующих соматических заболеваний.



Проблемы генетических исследований в психиатрии - популяция России

- **Большое население** около 140 млн. человек,
- **Неравномерное размещение** на **значительной территории**,
- **Полиэтничность** с преобладанием славянского этноса кавказской расы, крупными включениями множества малых народов азиатской расы и финно-угорской группы (Поволжье, Урал, Сибирь), а также народностями Крайнего Севера.
- **Этнический конгломерат** - результат длительного проживания на единой территории и активного межэтнического смешивания, в том числе и благодаря значительным миграционным процессам.



Клиническая психиатрия
отстает от других областей
здравоохранения в
использовании новых
технологий и стандартных
клинических данных для
исследований. Пришло
время наверстать
упущенное.

[Graham K. Murray, et al](#)

October 14, 2020

JAMA Psychiatry





Создание креативного психиатрического кластера

Биомедицинские технологии
Омниксные технологии
Клеточные технологии
Финансовый менеджмент
Биоинформатика

Научные исследования

Информационное поле

Внедрение в учебный процесс

Диалог с практическими врачами

Определение приоритетных направлений исследований и разработок, плана действий в тех стратегически важных областях, где будущее рост, конкурентоспособность и устойчивое развитие зависят от научно-технологических достижений в средне- и долгосрочной перспективе.



Связать феноменологическую и биологическую психиатрию



Тактика **RDoC** направлена преимущественно на сбор количественных данных о функционировании различных дименсий без их качественной оценки на различных уровнях (генетическом, молекулярном, клеточном и системном)

HiTOP опираются на выделение общих феноменологических конструкторов психических расстройств и оценку из взаимосвязи и взаимовлияния, т.е. в первую очередь на феноменологические характеристики.

«Предлагаемые подходы - это первый шаг к созданию новой систематики, хотя есть сомнения, что они будут единственными и решающими, поэтому большие надежды возлагаются на объединение этих подходов»





Номенклатура, основанная на нейронауках: новая парадигма в нейропсихофармакологии

- Номенклатура, основанная на нейронауках (НоН, англ. Neuroscience-based Nomenclature) – это новая система классификации психотропных препаратов согласно их фармакологическому профилю.
- НоН была разработана для замены текущей номенклатуры, основанной на показаниях, а также для предоставления более полезной основы для принятия подходящей тактики врачами.
- НоН предоставляет обновленную актуальную и конкретную научную, нормативную информацию, направленную на поддержку рационального и четкого назначения лекарств.

Номенклатуру разрабатывали 5 международных организаций, специализирующихся в области

The organizations



ECNP
European College of
Neuropharmacology



ACNP
American College of
Neuropharmacology



CINP
The International College of
Neuropharmacology



AsCNP
Asian College of
Neuropharmacology



IUPHAR
International Union of Basic and
Clinical Pharmacology



Фармакологические домены и механизмы действия

Фармакологические домены:

- Ацетилхолин
- Дофамин
- ГАМК
- Глутамат
- Гистамин
- Мелатонин
- Норэпинефрин (норадреналин)
- Опиоиды
- Орексин
- Серотонин

Механизмы действия:

- Блокатор каналов
- Ингибитор ферментов
- Ферментативный модулятор
- Высвободитель нейромедиаторов
- Позитивный аллостерический модулятор
- Агонист рецептора
- Антагонист рецептора
- Частичный агонист рецептора
- Блокатор обратного захвата

Если препарат имеет более одного *клинически значимого* механизма действия, он определяется как мультимодальный



Номенклатура, основанная на нейронауках: новая парадигма в нейропсихофармакологии

Новую номенклатуру психотропных препаратов поддержали ведущие научные журналы по нейропсихофармакологии и такие гиганты, как **The Lancet** и **Molecular Psychiatry**.

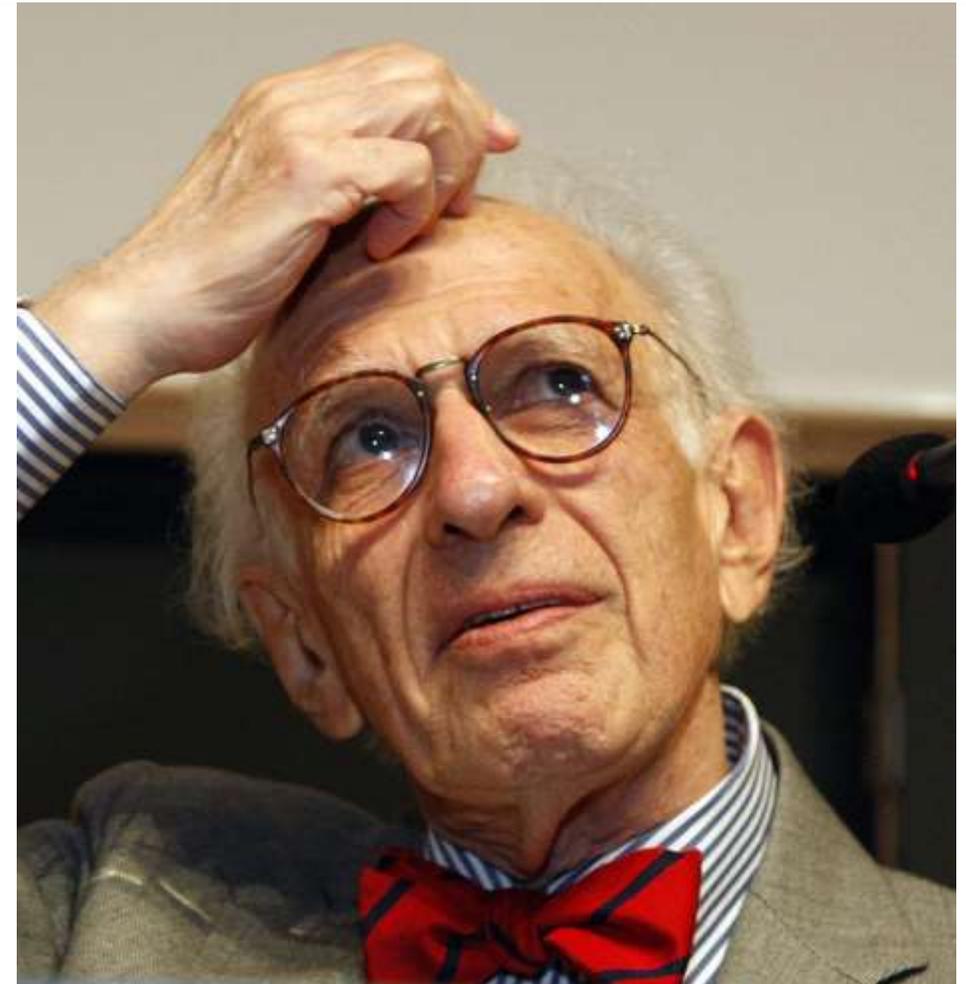
Для авторов, подающих на публикации результаты своих научных в данные журналы, рекомендовано использовать терминологию НоН.





*Лауреат Нобелевской премии
Эрик Кандел*

*«**Нейробиология и
нейропсихиатрия**
остаются проблемой,
которую необходимо
интегрировать в учебный
процесс по психиатрии и
клиническую практику»*



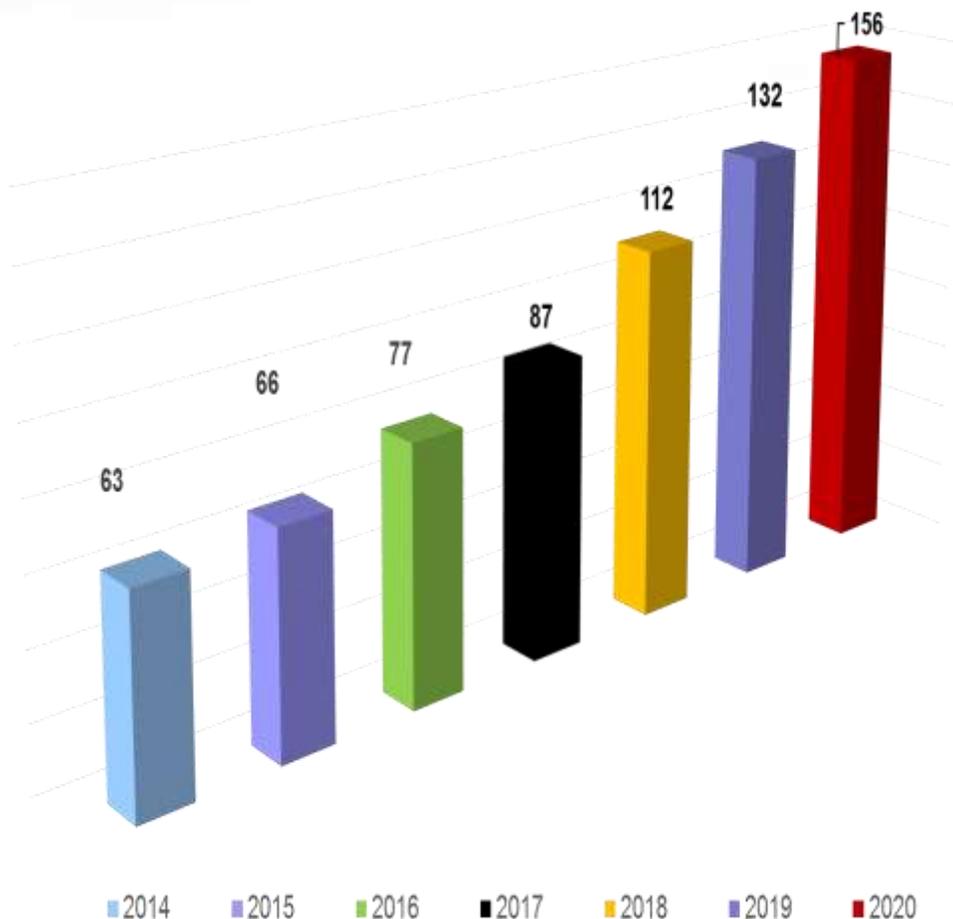


Обучающий ресурс





Образовательные программы дополнительного профессионального образования НМИЦ ПН им. В.М. Бехтерева



Специальности:
психиатрия,
психиатрия-наркология,
психотерапия,
неврология,
функциональная диагностика,
рентгенология,
клиническая фармакология,
организация здравоохранения.



Создание общего профессионального пространства

Дифференциальная диагностика

Психические расстройства

- БАР с психотическим симптомами
- Шизоаффективное расстройство
- Острые психотические расстройства
- Расстройства личности

Другие заболевания

- Лобная эпилепсия
- Опухоли, инсульты, ЧМТ
- Эндокринные/метаболические заболевания (напр. порфирия)
- Гиповитаминозы (напр. В12)
- Инфекции (напр. нейросифилис)
- Аутоимунные заболевания (напр. Системная красная волчанка)
- Токсические состояния (напр. Отравление тяжелыми металлами)
- Употребление ПАВ**
 - Стимуляторов (амфетаминов, кокаина)
 - Галлюциногенов (феноциклина)
 - Антихолинергических препаратов (алкалоиды беладонны)
 - Алкоголь, барбитураты



Обучение проходят: терапевты, врачи общей практики, педиатры, эндокринологи, гинекологи, нейрохирурги, онкологи, генетики, врачи СМП, врачи ЛФК, врачи УЗД, диетологи, геронтологи. Часть программ доступна также психологам, клиническим психологам, педагогам, логопедам, социальным работникам, физиологам, биофизикам



Особенности обучения - электронные дистанционные технологии: презентация лекции

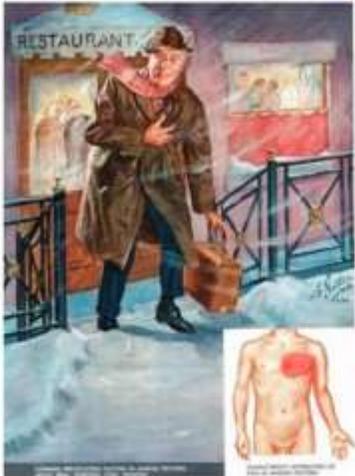
ЗАПИСЬ Организатор сейчас на главном экране 14:23

Файл Вид Правка Переход Закладки Сервис Настройка Справка

← Предыдущая → Следующая Страница целиком Уменьшить Увеличить Перефокусирование Масштаб A Выделение текста

Слайды Минимизировать Редактирование Закладки

Эпидемиологические данные: Депрессия при стабильной ИБС



- **Диагноз депрессивного расстройства выявляется у 12-23% пациентов со стабильной ИБС;**
- **Депрессивное расстройство было отмечено как один из наиболее высоких факторов риска ухудшения динамики ИБС в течение года (инфаркт/оперативное лечение/смерть);**
- **Риск был выше в сравнении с такими факторами как нарушения функции ЛЖ, тяжесть ИБС, курение.**

[Kissane, Maj, Sartorius, 2011]

Организатор

Оксана В. Бомельева

Андрей Равилов

Кристина В. Михайлова

Елена В. Катанова



Обучение преподавателей ВУЗов

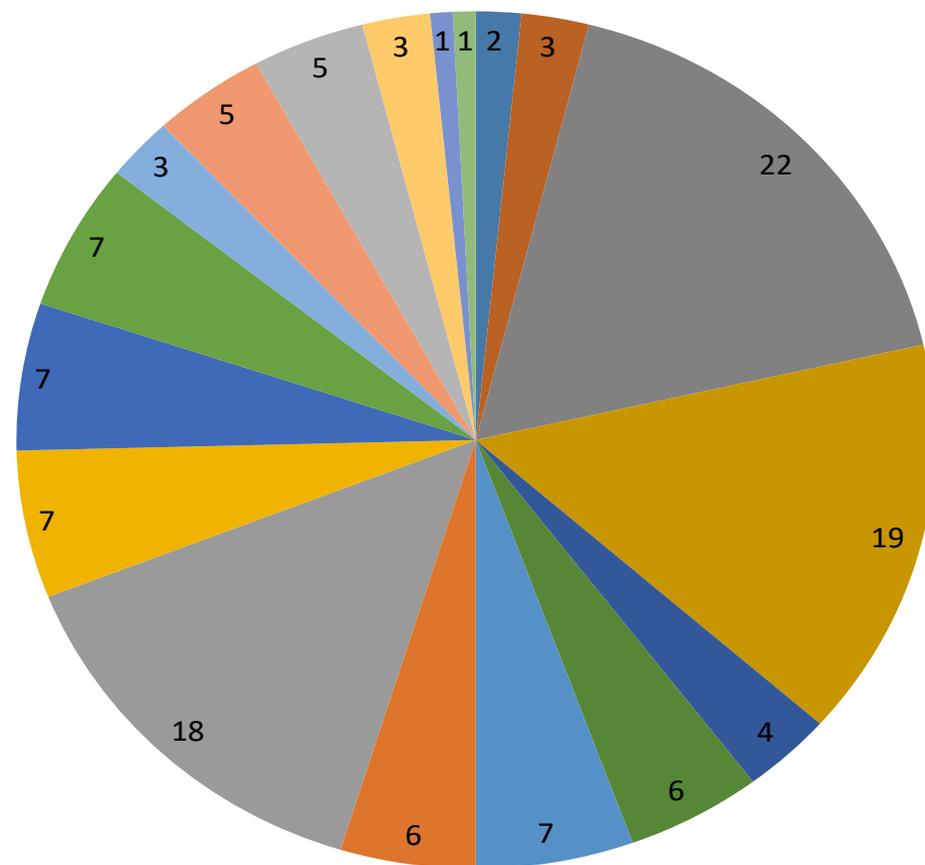
14400 человеко-часов:

4 программы

127 человек

из **15** ВУЗов

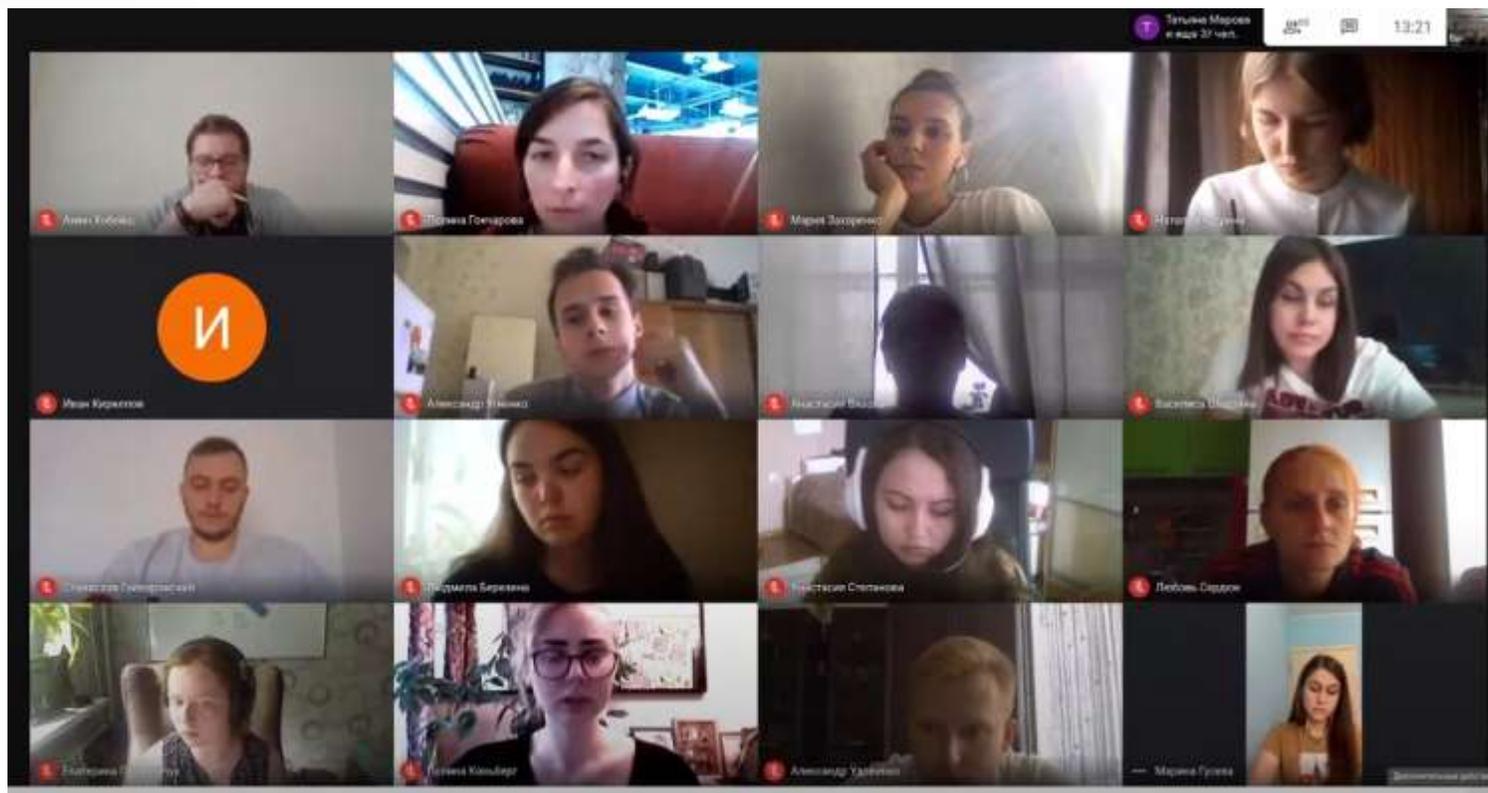
:



- Москва
- Санкт-Петербург
- Казань
- Волгоград
- Новосибирск
- Саратов
- Саранск
- Ульяновск
- Симферополь
- Донецк
- Самара
- Краснодар
- Иркутск
- Оренбург
- Чебоксары
- Абакан
- Чита
- Махачкала



Обучение в ординатуре



В программу обучения входит курс лекций по психофармакологии, нейрофизиологии, нейровизуализации, генетике



Зачем клиническим ординаторам изучать психиатрическую генетику? (International Society of Psychiatric Genetics)

Клинические ситуации, в которых уже требуются знания генетики

1. Оценка риска психических расстройств на основе информации о семейной отягощённости и данных эпидемиологических исследований.
2. Назначение и интерпретация генетических тестов на расстройства аутистического спектра и умственную отсталость.
3. Оценка необходимости фармакогенетического тестирования и интерпретация полученных результатов.
4. Обращение к результатам генетических тестов пациентов в клинической практике.
5. Понимание необходимости обращения за консультацией к медицинскому генетику.



Зачем клиническим ординаторам изучать психиатрическую генетику? (International Society of Psychiatric Genetics)

Области, в которых в ближайшие 1-2 десятилетия можно ожидать новых применений генетики

1. Оценка риска развития психических расстройств по наличию специфических вариантов числа копий и однонуклеотидных полиморфизмов.
2. Назначение и интерпретация генетических тестов на редкие генетические варианты, ассоциированные с шизофренией и биполярным расстройством.
3. Применение полигенных скоров (PRS) в клинической практике.
4. Разработка персональных генетических профилей пациентов и их интерпретация для принятия решений о лечении и персонализированном прогнозе.



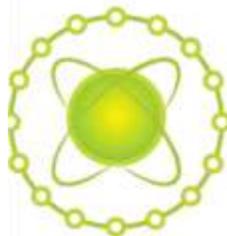
Информационный ресурс

I Международная школа молодых ученых по персонализированной психиатрии, наркологии и неврологии

27 октября 2019, 16:53
Илья Фролов



всероссийская научно-практическая конференция с международным участием
ТРАНСЛЯЦИОННАЯ МЕДИЦИНА
ИННОВАЦИОННЫЙ ПУТЬ РАЗВИТИЯ
СОВРЕМЕННОЙ ПСИХИАТРИИ



ВСЕРОССИЙСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ
ОКИСЛИТЕЛЬНЫЙ СТРЕСС
В ПСИХИАТРИИ И НЕВРОЛОГИИ
20-21 октября 2016

Научно-исследовательский психоневрологический институт
(Санкт-Петербург, ул. Бехтерева, д. 3)



Всероссийская научно-практическая конференция с международным участием

ГЕНЕТИКА И ФАРМАКОГЕНЕТИКА ПСИХИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

2-3 декабря 2019
Санкт-Петербург



РНКПГ - коворкинг для междисциплинарных исследований



ЗАДАЧИ:

- Обеспечить проведение **генетических и биомедицинских междисциплинарных исследований** этиологии, патогенеза и эффективности терапии психических заболеваний в популяции России **на современном научном и технологическом уровне;**
- Обеспечить участие **российских ученых и исследований в российской популяции** в крупнейших профильных международных коллаборациях;
- Разработать **рекомендации по применению результатов генетических исследований в российской популяции в практическом здравоохранении.**

ЦЕЛЬ:

Изучение генетических основ психических заболеваний в российской популяции для повышения эффективности их:

- Диагностики,
- Профилактики,
- Лечения.



Российский национальный консорциум по психиатрической генетике (РНКПГ): первые итоги

- Создание эффективной коллаборации ведущих научных центров России, в которую вошли ученые, работающие как в области клинической психиатрии, так и фундаментальных биомедицинских дисциплин.
- В мае 2018 г. на Пленуме РОП в Тюмени было принято решение о создании отдельной секции РОП по психиатрической генетике, Консорциум стал частью РОП.
- Созданы основные инфраструктурные системы логистики биообразцов, передачи данных и документов исследований.
- Появился первый опыт проведения мультицентровых исследований национального масштаба по единым клиническим протоколам в рамках единого дизайна исследования с единым центром процессинга генетических исследований и информационным хабом.



Этические аспекты

- В настоящее время в обществе имеется представление, что генетические исследования отличаются от любой другой медицинской информации,
- Исторические причины (евгеника),
- Использование генетических тестов преимущественно с целью диагностики и профилактики редких моногенных заболеваний,
- Позволяет выявить особо конфиденциальные сведения о родственниках пациента,
- Потенциальная возможность утраты контроля над образцами биологического материала.



Этические аспекты

- Проведение геномных исследований в психиатрии требует особого внимания к соблюдению правовых и этических норм, поскольку острота и специфика этических проблем обусловлена рядом особенностей как со стороны клиники психического заболевания, так и со стороны нормативно-правового регулирования оказания психиатрической помощи.
- Психиатрия является практически единственной медицинской специальностью (за исключением трансплантологии), где вопросы оказания медицинской помощи и проведения биомедицинских исследований регулируются специальным законом - Законом РФ от 02.07.1992 № 3185-1 «О психиатрической помощи и гарантиях прав граждан при ее оказании» (в редакции от 03.07.2016, с изменениями и дополнениями, действующими в 2018 г.).
- При проведении геномных исследований с участием уязвимых контингентов должно обеспечиваться соблюдение специальных процедур, учитывающих факторы возрастной, интеллектуальной, психологической или социальной незрелости личности участника исследования.



Этические вопросы

- Влияют на самооценку.
- Влияют на решение о прерывании беременности.
- Семейные конфликты.

Консультанты по генетическим рискам должны быть готовы предложить краткосрочную психотерапию как часть процесса консультации для решения проблем, которые могут возникнуть по результатам генетического теста.

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ

