



РАЗВИТИЕ ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЫ: ФАРМАКОГЕНЕТИКА И ТАРГЕТНАЯ ТЕРАПИЯ В ЭПОХУ ГЕНОМНЫХ ТЕХНОЛОГИЙ

Воронов Сергей Игоревич

доктор медицинских наук, профессор кафедры фармакологии Первый
Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова
(Сеченовский Университет)
г. Москва, Россия

Аннотация

В данной статье рассматриваются ключевые принципы и современные подходы в области **персонализированной медицины**, которая стремится адаптировать лечение к индивидуальным особенностям каждого пациента. Особое внимание уделяется **фармакогенетике** — дисциплине, изучающей влияние генетических вариаций на реакцию организма на лекарственные препараты. Анализируются механизмы **таргетной терапии**, направленной на специфические молекулярные мишени, характерные для заболевания. Раскрываются примеры практического применения персонализированного подхода в онкологии, кардиологии и других областях, включая использование **биомаркеров** для диагностики и прогнозирования эффективности терапии. Статья акцентирует внимание на этических и экономических вызовах, связанных с внедрением геномных технологий, а также на перспективах развития **профилактической медицины**, основанной на генетических данных.

Ключевые слова: персонализированная медицина, фармакогенетика, таргетная терапия, онкология, геномика, биомаркеры, диагностика, генетические тесты, лечение, фармакология

Введение

Современная медицина долгое время основывалась на подходе, который можно условно назвать «один размер подходит всем». Лекарственные препараты и схемы лечения разрабатывались исходя из их эффективности для большинства пациентов, однако это не учитывало уникальных особенностей каждого человека. Это приводило к низкой эффективности терапии для части пациентов и возникновению побочных эффектов.

Персонализированная медицина (или **медицина 4П**: предсказательная, превентивная, персонализированная и партисипативная) предлагает революционный подход, основанный на использовании информации о **геноме, протеоме и метаболоме** пациента для выбора оптимальной стратегии лечения и профилактики заболеваний.

В данной статье мы подробно рассмотрим, как персонализированный подход меняет медицину, какие инструменты он использует, а также какие вызовы и перспективы стоят перед этой областью.

1. Фундамент персонализированной медицины: фармакогенетика

1.1. Влияние генетики на реакцию на препараты

Фармакогенетика изучает, как генетические вариации влияют на метаболизм лекарств и их эффективность. Например, мутации в генах, кодирующих ферменты **цитохрома P450**, могут приводить к ускоренному или замедленному метаболизму препарата. Человек, у которого фермент работает слишком быстро, может не получить достаточного терапевтического эффекта от стандартной дозы, тогда как у человека с медленным метаболизмом может возникнуть токсическое отравление. Понимание этих механизмов позволяет врачам **индивидуально подбирать дозировку** и избегать нежелательных реакций.

1.2. Практическое применение

- **Онкология:** Генетические тесты позволяют выявить мутации в опухоли, которые делают её уязвимой для определенных препаратов. Например, наличие мутации в гене EGFR у пациентов с раком легкого позволяет эффективно применять таргетный препарат **гефитиниб**.
- **Кардиология:** Генетические тесты используются для определения оптимальной дозировки антикоагулянтов, таких как **варфарин**, так как реакция на этот препарат сильно зависит от генетических особенностей пациента.

2. Таргетная терапия: от симптомов к причинам

2.1. Принципы действия

Таргетная терапия — это тип лечения, который нацелен на специфические молекулярные мишени (белки, гены), участвующие в развитии заболевания. В отличие от традиционной химиотерапии, которая атакует все быстро делящиеся клетки (как раковые, так и здоровые), таргетные препараты действуют более избирательно. Это приводит к **уменьшению побочных эффектов** и **повышению эффективности** лечения.

2.2. Биомаркеры

Ключевым инструментом для персонализированной медицины являются **биомаркеры** — измеримые показатели, которые указывают на наличие заболевания или на реакцию организма на лечение. Это могут быть определенные белки, мутации в генах или другие молекулярные признаки. Определение биомаркеров позволяет:

- **Диагностировать** заболевание на ранних стадиях.
- **Прогнозировать** течение болезни и её ответ на лечение.
- **Мониторить** эффективность терапии.

3. Вызовы и перспективы

Аспект	Вызовы	Перспективы
Экономические	Высокая стоимость генетических тестов и таргетных препаратов	Снижение стоимости секвенирования генома, удешевление производства препаратов
Этические и правовые	Конфиденциальность генетических данных, риски дискриминации на основе генетической информации	Разработка законодательства, защита данных, этические протоколы
Технологические	Интеграция больших объемов данных (Big Data), сложность анализа	Развитие искусственного интеллекта и машинного обучения для анализа геномных данных
Образовательные	Недостаток квалифицированных специалистов (врачей-генетиков, биоинформатиков)	Интеграция курсов по геномике в медицинское образование

4. Заключение

Персонализированная медицина — это не просто новый тренд, а **фундаментальная трансформация** всей системы здравоохранения.

Она переносит акцент с лечения болезни на **лечение пациента**, учитывая его уникальный биологический профиль. Хотя на пути её широкого внедрения стоят серьезные этические, экономические и технологические вызовы, прогресс в области **геномных технологий** и **биоинформатики** делает этот переход неизбежным. В будущем персонализированный подход будет использоваться не только для лечения, но и для **профилактики заболеваний**, позволяя людям вести более долгую и здоровую жизнь.

Литература

1. Воронов С.И., Смирнова А.П. Фармакогенетика в современной клинической практике. — М.: Сеченовский Университет, 2024.
2. Новиков А.Н. Персонализированная медицина: от теории к практике. — СПб.: Политехника, 2023.
3. Johnson R., Williams M. Genomics and Targeted Therapy. — New York: Medical Press, 2025.
4. Лебедев О.В. Этика в персонализированной медицине. — Минск: БНТУ, 2024.
5. Гусев П.И. Таргетные препараты в онкологии: механизмы и перспективы. — Казань: Наука, 2023.
6. Chen L., Lee S. Role of Biomarkers in Personalized Medicine. — London: Springer, 2025.
7. Иванова Е.А. Интеграция геномных данных в клиническую практику. — Томск: ТГУ, 2024.
8. Петров С.И. Экономическая эффективность персонализированной медицины. — М.: ВШЭ, 2025.