

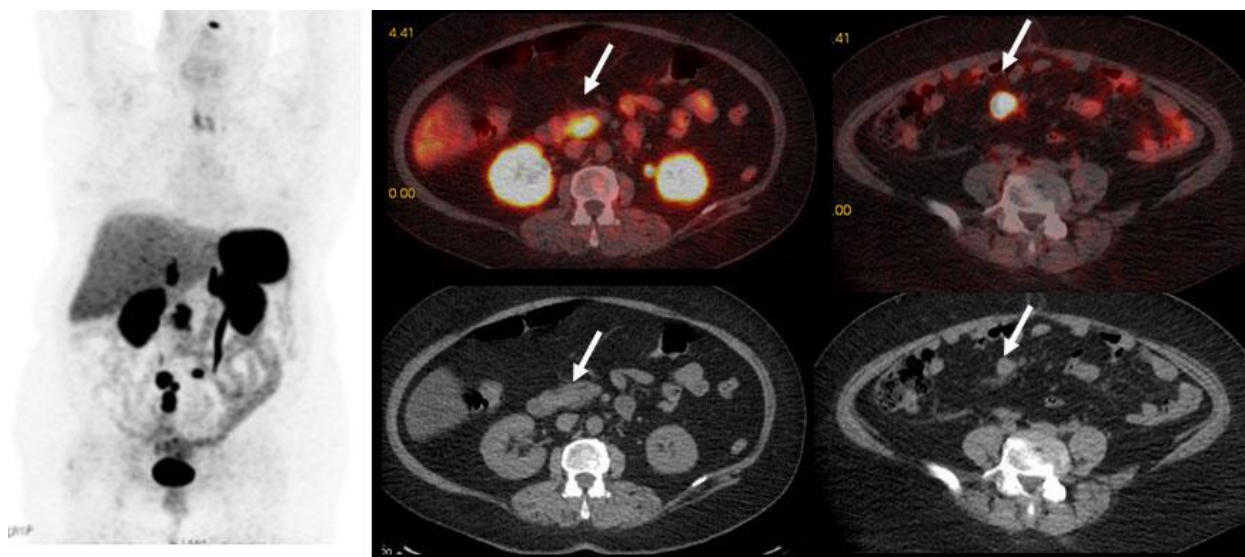
НЦМУ «Центр персонализированной медицины»: генетические исследования — для выработки новых лекарств

О новых подходах к диагностике эктопического АКТГ-синдрома на заседании круглого стола в рамках Восточного экономического форума подробно рассказала **Елена Гринева**, д.м.н., профессор, директор Института эндокринологии ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, главный научный сотрудник НИЛ нейроэндокринных опухолей **НЦМУ «Центр персонализированной медицины»**. Эктопический АКТГ-синдром — хроническая избыточная продукция кортизола надпочечниками вследствие их стимуляции адренокортикотропным гормоном внегипофизарного происхождения. Опасность заболевания заключается в том, что оно быстро прогрессирует, приводит к тяжелым осложнениям и даже смерти.

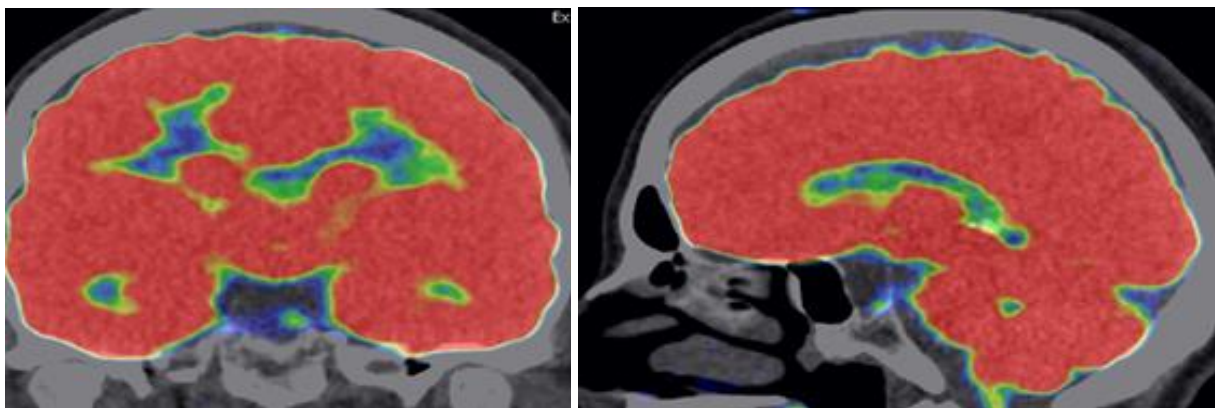
«До установления точического диагноза проходит 5-7 лет. Нередко источник гиперпродукции АКТГ так и остается не установленным» — отметила Елена Николаевна.

Источники заболевания у пациентов разные, для их диагностики могут быть использованы:

- КТ, МРТ, эндо-УЗИ
- ПЭТ-КТ (18F-ДОФА, 18F-ФДГ, 68Ga-DOTA NOC, 11C-метионин, 123I-MIBG)
- Иммуногистохимическое исследование (более 300 молекулярных маркеров)
- Генетическое исследование



НЭО головки поджелудочной железы, эктопический АКТГ-синдром, метастазы в мезентериальные лимфатические узлы и печень. ПЭТ-КТ с [68Ga]-DOTA NOC.



АКТГ-продуцирующая микроаденома гипофиза у пациентки с синдромом пустого турецкого седла.

ПЭТ позволяет обнаружить опухоль гипофиза в тех случаях, где стандартные методы диагностики (МРТ, КТ) не информативны.

Индивидуальный подход в диагностике приводит к необходимости персонализированного лечения.

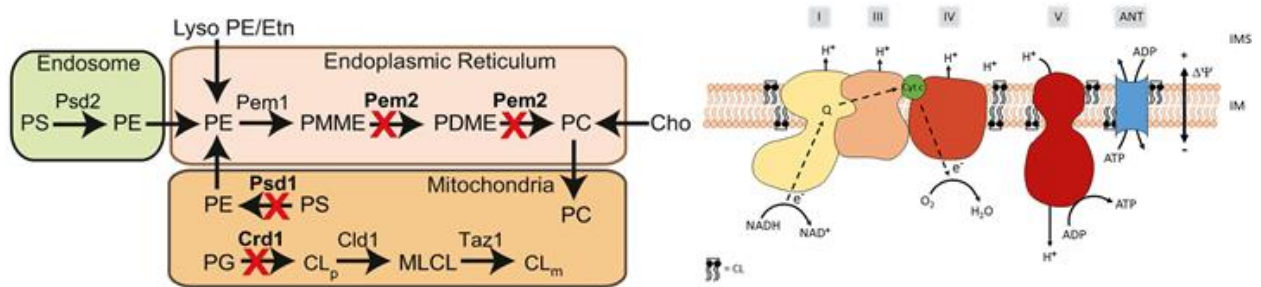
Тему генетических исследований в кардиологии, а именно современные возможности и перспективы затронула **Анна Костарева**, д.м.н., заведующая НИЛ молекулярного и клеточного моделирования и генной терапии НЦМУ «Центр персонализированной медицины», директор Института молекулярной биологии и генетики ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России.

Генетические исследования в кардиологии ведутся по 5 направлениям:

- Врожденные риски полигенных мультифакториальных заболеваний: персонифицированный расчет генетических рисков.
- Исследование генетических причин моногенных заболеваний в кардиологии: от семейной гиперхолестеринемии до врожденных нарушений ритма.
- Создание регистров наследственных и генетически-обусловленных заболеваний в кардиологии.
- Молекулярное и клеточное моделирование патологических процессов (транскриптомика, метаболомика, первичные клеточные модели, индуцированные плюрипотентные клетки).
- Поиск подходов к генной терапии и разработка генотерапевтических препаратов.

«Определены 4 ключевых гена, участвующих в патогенезе очень редкого и тяжело протекающего заболевания. Они станут основой для создания

генотерапевтического препарата для лечения этого заболевания», — рассказала Анна Александровна.



Напомним, что НЦМУ «Центр персонализированной медицины» занимается научной деятельностью по 4 направлениям:

- Популяционная генетика и неинфекционные заболевания полигенной природы
- Неизвестные, редкие и генетически обусловленные заболевания
- Онкология
- Инфекционные заболевания, микробная и антимикробная терапия.

Проводятся широкомасштабные исследования, разрабатываются новые подходы для диагностики и лечения заболеваний.