

ИЗУЧЕНИЕ ФАРМАКОГЕНЕТИЧЕСКИХ ОСОБЕННОСТЕЙ У ДЕТЕЙ

Лобанов Михаил Евгеньевич

Научный руководитель: к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии СГМУ им. В.И. Разумовского Гуменюк О.И.

АКТУАЛЬНОСТЬ

Педиатрические фармакогенетические исследования - основа персонализированного подхода к лечению детей, учитывающие их уникальные фармакогенетические особенности, сложность онтологических фенотипов и риски осложнений, потенциально опасных для жизни.

Рис. №1 Пациенты

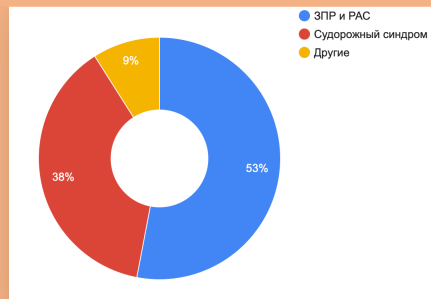
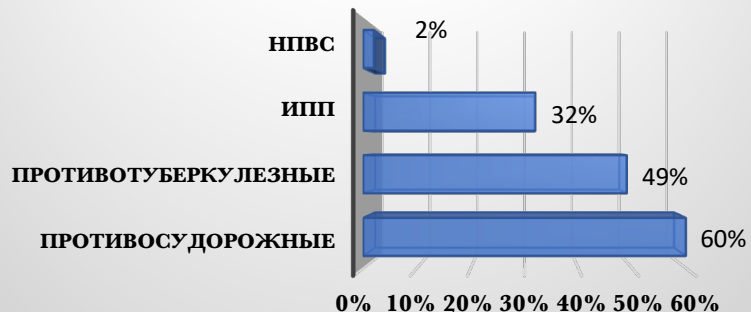


Рис. №2

Индивидуальная лекарственная реакция у обследованных детей (%)



Цель исследования: анализ результатов фармакогенетического исследования на наличие индивидуальной реакции на фармакологические препараты у детей

Материалы и методы.

Выполнен анализ историй болезни, результатов полногеномного секвенирования ДНК и фармакогенетического исследования у 80 детей в возрасте 1-18 лет (средний возраст $7,6 \pm 4,3$ лет)

ПОЛУЧЕННЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ

Клинический случай: пациент с митохондриальным заболеванием (синдром Альперса)

Пациент, 2010 г.р., азербайджанец
От кровнородственного брака (двоюродные сибсы)
Задержка психомоторного и физического развития с 1 года жизни
Миопатия Полинейропатия

9 лет: судороги (назначен препарат вальпроевой кислоты, на фоне приема которого судороги участились)

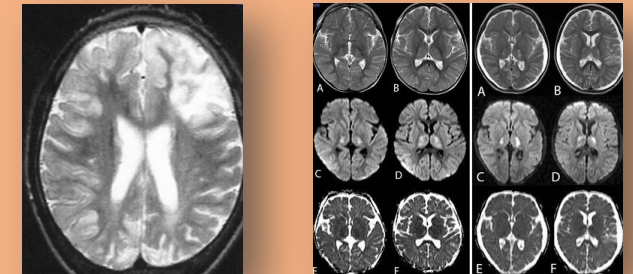
9 лет 10 мес: развитие токсического гепатита с печеночной недостаточностью, спровоцированное приемом вальпроевой кислоты

Панель «Наследственные метаболические заболевания» и полное секвенирование экзона : в 3 экзоне гена POLG выявлен нуклеотидная замена chr15-89873487-C-T; NM_002693.2:c.680G>A; p.Arg227Gln в гомозиготном состоянии

9 лет 11 мес: летальный исход

Рис. №3

Атрофия головного мозга (вид «грецкого ореха») у пациента с с. Альперса



Выводы:

- 1) В более половины случаев у детей выявляется наличие индивидуальной реакции на противосудорожные препараты
- 2) Проведение фармакогенетических исследований способствует формированию индивидуального подхода к разработке терапии различных заболеваний и состояний у детей, повышению эффективности и безопасности лечебных схем
- 3) Фармакогенетическое исследование является важным инструментом в развитии направления персонализированного терапевтического подхода в педиатрической практике.