

обследований и выполнению дорогостоящих методов инструментальной диагностики без клинически значимых результатов [2,5].

## **ВЫВОДЫ**

Синдром изолированного повышения аспартатаминотрансферазы является редким состоянием, сопровождающимся повышением фермента в 2–3 раза от нормы, с отсутствием клинических симптомов со стороны органов пищеварения и изменений других показателей биохимии (АЛТ, фракций билирубина и пр.). В таком случае стоит трактовать таких пациентов как «условно здоровых», поскольку других отклонений не выявлено.

Это состояние имеет доброкачественное течение у пациентов. Но тем не менее, описанный синдром весьма трудоемкий в плане диагностики, так как предполагает исключение ряда состояний, прежде чем с точностью говорит о синдроме изолированного повышения АСТ. Это связано с рядом проблем: в настоящий момент этого состояния в перечне МКБ X, а значит нет четких алгоритмов диагностики и ведения этой группы пациентов. Поэтому процесс постановки диагноза затягивается на долгие годы, что является изнуряющим для пациента (длительность обследования, существенные финансовые затраты, не эффективность существующего лечения).

## **СПИСОК ИСТОЧНИКОВ**

1. Рейзис, А.Р. Синдром макро-АСТ в детской гепатологии/ А.Р. Рейзис //Инфекционные болезни. – 2017. – Т. 15, №. 2. – С. 60-63.
2. Маврутенков, В. В. Феномен повышения активности аспартаттрансаминазы в плазме крови (" макро-АСТ") у практически здоровых людей / В.В. Маврутенков, Т.В. Маврутенкова //Клиническая лабораторная диагностика. – 2013. – №. 6. – С. 54-56.
3. Persistent elevation of aspartate aminotransferase in a child after incomplete Kawasaki disease: a case report and literature review / Rohani P. [et al.] //BMC pediatrics. – 2020. – Vol. 20. – P. 1-5.
4. Laboratory and clinical features of abnormal macroenzymes found in human sera / Moriyama T. [et al.] //Biochimica et Biophysica Acta (BBA)-Proteins and Proteomics. – 2015. – Vol. 1854, No.6. – P. 658-667.
5. Isolated aspartate aminotransferase elevation: think macro-AST / Lee M. [et al.] //Digestive diseases and sciences. – 2011. – Vol. 56. – P. 311-313.

## **Сведения об авторах**

Н.Г. Грушина\* – студент лечебно-профилактического факультета

А.И. Зюрюкина – студент лечебно-профилактического факультета

Е.В. Сафина – ассистент кафедры детских болезней лечебно-профилактического факультета

## **Information about the authors**

N.G.Grushina\* – student of the faculty of medicine and prevention

A.I. Zyuryukina - student of the faculty of medicine and prevention

E.V. Safina – Department Assistant of Children's Diseases of the Faculty of Medicine and Prevention

\***Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):**

g.natalia1904@gmail.com

УДК: 168.2

## **ПРЕЦИЗИОННАЯ МЕДИЦИНА – БУДУЩЕЕ ИЛИ УТОПИЯ?**

Древалева Юлия Анатольевна, Кокорина Маргарита Леонидовна, Чернова Елена Михайловна

Кафедра детских болезней лечебно-профилактического факультета

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России

Екатеринбург, Россия

## **Аннотация**

**Введение.** Достижения в области медицины и, в частности, генетики доказали различия в восприимчивости к болезням и различные способы их проявления. В 2008 году впервые в литературе появляется термин «прецизионная медицина» (ПМ), предполагающий индивидуальный подход к каждому пациенту с учетом его индивидуальных биологических характеристик. **Цель исследования** – проанализировать целесообразность и возможности внедрения в практическое здравоохранение основ прецизионной медицины, на основе существующих исследований и достижений в этой области. **Материал и методы.** Поиск актуальных статей на поисковых системах PubMed, Scopus, КиберЛенинка и eLIBRARY, их дальнейший анализ и обработка полученных данных. **Результаты.** Выявлено, что с каждым днем возможности прецизионной медицины расширяются во многих областях: онкологии, сердечно-сосудистых, инфекционных заболеваниях, занимая особое значение в педиатрической практике, позволяя избежать развития серьезной патологии и инвалидизации. Опираясь на анамнестические, биометрические, клинико-лабораторные данные, ПМ позволяет поставить точный диагноз, подобрать наиболее подходящие методы лечения, исключая дополнительные затраты и риски, повышая

ее эффективность и безопасность. **Выводы.** Прецизионная медицина – будущее точной диагностики, целенаправленной терапии и профилактики. Инновационные подходы, обмен данными, достаточное финансирование исследований, мониторинг результатов и тесное сотрудничество исследователей, практикующих медицинских работников и пациентов являются необходимыми условиями внедрения прецизионной медицины в практическое здравоохранение.

**Ключевые слова:** прецизионная медицина, генетическая предрасположенность, ДНК-диагностика, геномика, генотип.

## **PRECISION MEDICINE - FUTURE OR UTOPIA?**

Drevaleva Yulia Anatolyevna, Kokorina Margarita Leonidovna, Chernova Elena Mikhailovna

Department of Pediatric Diseases, Faculty of Treatment and Prevention

Ural State Medical University

Yekaterinburg, Russia

### **Abstract**

**Introduction.** Advances in the field of medicine and, in particular, genetics have proved differences in susceptibility to diseases and different ways of their manifestation. In 2008, the term “precision medicine” (PM) appeared in the literature for the first time, suggesting an individual approach to each patient, taking into account his individual biological characteristics. **The aim of this study** is analyzing the feasibility and possibility of introducing the basics of precision medicine into practical healthcare, based on existing research and achievements in this field. **Material and methods.** search of actual articles on PubMed, Scopus, cyberleninka and elibrary search engines, their further analysis and processing of the obtained data **Results.** It was revealed that every day the possibilities of precision medicine are expanding in many areas: oncology, cardiovascular, infectious diseases, occupying a special importance in pediatric practice, allowing to avoid the development of serious pathology and disability. Based on anamnestic, biometric, clinical and laboratory data, PM allows to make an accurate diagnosis, select the most appropriate methods of treatment, eliminating additional costs and risks, increasing its effectiveness and safety. **Conclusion.** Precision medicine is the future of accurate diagnosis, targeted therapy and prevention. Innovative approaches, data sharing, sufficient research funding, monitoring of results and close collaboration between researchers, health care practitioners and patients are necessary conditions for the implementation of precision medicine in practical health care.

**Keywords:** precision medicine, genetic predisposition, DNA diagnostics, genomics, genotype.

## **ВВЕДЕНИЕ**

Более века назад английский врач Арчибальд Гаррод изучая биохимические показатели у членов семьи, пришел к выводу, что различия в метаболизме объясняют восприимчивость к болезням и различные способы их проявления у родственников [1]. Успешное завершение проекта «Геном человека» в 2003 году подтвердило раннее предположение Рональда Фишера, что множество генов в сумме вносят вклад в фенотип, и внимание мировой медицины стало направлено на развитие генетических исследований [2].

В связи с широким масштабом распространения отдельных заболеваний, трудно поддающихся лечению, все чаще в научной литературе и в дискуссиях поднимается вопрос об оптимальном соотношении универсального лечения и индивидуального подхода к каждому пациенту. В 2008 году было принято определение прецизионной медицины: «адаптация медицинского лечения к индивидуальным характеристикам каждого пациента, основанная на классификации людей на группы, которые различаются по своей восприимчивости к конкретному заболеванию или реакции на конкретное лечение [3].

На сегодняшний день ряд стран запускают проекты по сбору данных о пациентах, анализ которых позволит разработать программу здравоохранения, основанную на полученных данных для отдельных лиц и групп населения. Так с 2012 г. в ФНКЦ ФМБА России ведутся исследования в области генетической предрасположенности к социально-значимым заболеваниям, ранней диагностики онкопатологий, а также методов обработки геномных данных [4]. Однако термин «прецизионная медицина» можно услышать крайне редко, а традиционная медицина как правило опирается на средние показатели популяции. В связи с этим возникает вопрос, медицина, основанная на индивидуальных показателях, это будущее здравоохранения или недостижимая утопия?

**Цель исследования** – проанализировать обоснованность и возможности внедрения в практическое здравоохранение основ прецизионной медицины, опираясь на существующие исследования и достижения в этой области.

## **МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ**

Производился поиск актуальных статей на поисковых системах PubMed, Scopus, КиберЛенинка и eLIBRARY с дальнейшим анализом и обработкой полученных данных. В написании работы использованы 27 источников.

## **РЕЗУЛЬТАТЫ**

Концептуальное различие между персонализированной и прецизионной медициной. Понятия «прецизионная медицина» и «персонализированная медицина» нередко используются как взаимозаменяемые. Однако между этими двумя понятиями есть отличия.

Прецизионная медицина использует глубокое фенотипирование на основе интеграции клинических, генетических, биомаркерных характеристик пациента (или групп пациентов, в отличие от персонализированной медицины) для прогнозирования риска заболевания, диагностики и принятия решения о лечении или профилактике [3]. Это циклический процесс оценки состояния пациентов, обработки данных и построения диагностических и лечебных стратегий. Стратификации пациентов могут быть промежуточными результатами общего процесса, который фиксируется термином «стратифицированная медицина» [5].

С другой стороны, персонализированная медицина при создании индивидуального плана лечения, помимо биологии, физиологии и генетики, учитывает более широкий спектр факторов, включая предпочтения, ценности пациента, в соответствии с чем планирование диагностики и лечения должно выбираться совместно врачом и пациентом [3].

Применение ПМ на сегодняшний день. Диагностика заболеваний при помощи генетического скрининга становится наиболее возможной с каждым днем. С 01.01.2023 г на всей территории Российской Федерации расширился неонатальный скрининг до 36 нозологий, включающих теперь наследственные болезни обмена аминокислот, органических и жирных кислот, первичные иммунодефициты, спинально-мышечную атрофию, что приближает нас к введению ПМ в рутинную практику [6]. Разрабатываемые рекомендации, позволяющие перейти от стандартного протокола лечения к уникальному - фармакогеномика - является одним из новых подходов в прецизионной медицине, адаптирующим выбор и дозировку лекарств к генетическим особенностям пациента. Существует множество примеров вмешательств, адаптированных к индивидуальным профилям пациентов и практически все они основаны на генетических профилях. Особое внимание при этом заслуживают педиатрические пациенты как в связи с особенностями протекания болезней у детей, так и с необходимостью ранней диагностики заболеваний с целью предотвращения первичной инвалидизации, сохранения качества жизни ребенка и его окружения.

Онкология. Основой возникновения онкологических заболеваний является накопление мутаций в определенной ткани, вызывающих неконтролируемое деление клеток. Секвенирование ДНК опухоли создает картину мутационных процессов и движущих сил онкогенеза, которые могут направлять терапию на основе вероятного ответа опухоли [7]. Это может открыть терапевтическое окно возможностей для выявления дальнейших мутаций в последовательности цДНК, указывающих на развитие химиотерапевтической резистентности. Кроме того, секвенирование кДНК человека выявляет риск злокачественных новообразований, многие из которых наследуются как аутосомно-доминантные признаки [7].

В отличие от традиционной химиотерапии, которая уничтожает как опухолевые, так и нормальные клетки, прецизионная медицина нацелена именно на молекулярные мишени опухолевых клеток, что называется таргетной терапией [8,9]. Другая стратегия — комбинированная иммунотерапия, включающая использование онколитических вирусов, например аденовирусов, экспрессирующих CD40L и 4-1BBL, способных стимулировать Т-клеточные реакции [10].

Так, определение подтипа рака молочной железы указывает, например, олапариб, ингибитор PARP, эффективным препаратом против опухолей, ассоциированных с мутациями BRCA1 и BRCA2, сорафениб как препарат, потенциально эффективный в отношении базального подтипа, или иринотекан для Her2-положительного подтипа [7,11,12]. Вемурафениб, ингибитор распространенной при меланоме мутации BRAF V600E, улучшает

выживаемость по сравнению со стандартной терапией [8]. Также обнаруживается, увеличение активности Иматиниба при образовании «Филадельфийской хромосомы», что используется для лечения хронического миелоидного лейкоза [13].

Инфекционные заболевания. Благодаря систематическому изучению генома и протеома патогена были получены сведения об общих белках в составе ряда инфекционных агентов. Так, ученые из Университета Рокфеллера в октябре 2017 г. определили белок – компонент вирусов парагриппа, лихорадки Западного Нила и лихорадки Зика, благодаря чему может быть создано эффективное сразу против трех инфекций лекарство. Найдены 4 белка, одинаковых для всего семейства герпесвирусов, что предполагает возможность создания универсальной противогерпетической терапии [14].

Применение генной терапии показало многообещающие результаты в борьбе с вирусными заболеваниями. Этот подход предполагает внедрение здорового гена в клетку при помощи плазмид, полимеров, вирусных векторов и т.д. В результате клетка становится здоровой за счет экспрессии нормального гена, репрессии мутантной РНК или коррекции мутантного гена. Также используются методы редактирования генома с использованием эффекторных нуклеаз [15]. Примером такого лечения является абакавир при ВИЧ-инфекции [4].

Прецизионная медицина при туберкулезе включает схемы лечения антибиотиками, основанные на секвенировании генома микобактерии туберкулеза, а также эндотипов самого человека (дефициты интерлейкина (IL)-12, интерферона (IFN)- $\gamma$  или фактора некроза опухоли (TNF)) [16].

Есть ряд исследований, демонстрирующих острую гемолитическую анемию после введения примакина лицам с вариантом гена G6PD, что требует дополнительной диагностики пациентов при малярии [17].

Применение ПМ для лечения других заболеваний. Оценена связь между панелью из семи вариантов генов-кандидатов CYP2C9 (три варианта) и VKORC1 (четыре варианта), и антикоагулянтными эффектами варфарина в когорте неродственных иордано-арабских пациентов с сердечно-сосудистыми заболеваниями.

Полиморфизм в гене ANGPT2, связанном с вариациями изоформ ангиопоэтина-2, генетически предсказанные концентрации sRAGE в плазме, а также гаптоглобин повышают риск ОРДС во время сепсиса, а ген PPF1A1 является кандидатом развития ОРДС после серьезной травмы [18,19].

Еще одним достижением прецизионной медицины является использование препаратов против интерлейкина (IL)-5 при астме, а также тестирование компонентов аллергена (часто называемого диагностикой с разрешением компонентов или CRD) при пищевой аллергии [20].

Онкология в педиатрии. Детская онкология имеет другой спектр и частоту мутаций по сравнению со злокачественными новообразованиями у взрослых. Частые целевые изменения киназ, наблюдаемые при раке легких и раке молочной железы, такие как EGFR и HER2 соответственно, редко встречаются в педиатрических опухолях. Цель прецизионной медицины в детской онкологии — разработка более эффективных и менее токсичных методов лечения рака у детей с помощью цитотоксической химиотерапии и мультимодальных подходов [21].

На данный момент проводится международный проект NCI-COG Pediatric MATCH, в котором уже принял участие 1371 ребенок в возрасте от 1 года до 21 года в 13 различных группах лечения. Детям с солидными опухолями, включая опухоли ЦНС, а также лимфомами, не реагирующими на лечение, назначается экспериментальное лечение. На момент февраля 2024 года исследуют энсартиниб на опухолях с генетическими изменениями в ALK или ROS1, и уже наблюдается положительный эффект. Наблюдение будет продолжаться за всеми пациентами, получающими лечение, в общей сложности в течение 5 лет с момента включения в программу. Исследователи продолжают публиковать статьи о результатах для каждой группы [21].

Сепсис в педиатрии. Сепсис, включая педиатрическую практику, остается серьезной проблемой здравоохранения и частой причиной неблагоприятных исходов заболевания. Клиническая и биологическая гетерогенность ограничивают успех потенциальных новых методов лечения, соответственно, существует значительный интерес к разработке прецизионной медицины.

За последние 10 лет с использованием транскриптомики 100 генов, связанных с глюкокортикостероидными рецепторами, гомеостазом цинка и др., с наибольшей прогностической ценностью были использованы для идентификации эндотипов детского септического шока [1].

Позже биомаркеры сывороточных белков легли в основу выявления педиатрических пациентов с септическим шоком с самым высоким риском 28-дневной смертности Pediatrics Sepsis Biomarker Risk Model (PERSEVERE) [1].

Ревматология в педиатрии. Найдена взаимосвязь ИЛ-6, ИЛ-12, ИЛ-18, остеопротегерина, S100 кальций-связывающего белка A12 и S100A8/A9 и системного ювенильного идиопатического артрита, чем возможно объясняются эффективность метотрексата и побочные эффекты на него у детей.

Обнаружена специфическая связь HER-2 с детским волчаночным нефритом по сравнению с PDGF, который связан с другими причинами нефрита, что в перспективе определяет возможность использования анти-HER2 моноклонального антитела трастузумаба, которое в настоящее время используется в онкологии, для лечения волчаночного нефрита [22].

### **ОБСУЖДЕНИЕ**

Актуальность и аспекты, способствующие развитию ПМ. ПМ имеет огромное значение для исследовательской программы, а также для ее широкого внедрения в практическое здравоохранение. ПМ формирует основу для новой молекулярной таксономии заболеваний, обеспечивает более точные способы скрининга и обнаружения заболеваний на самых ранних молекулярных проявлениях, часто доклинических, что способствует предотвращению их развития. Данный подход позволяет выбирать определенные лекарственные препараты, руководствуясь основной генетической структурой пациента, что значительно повышает эффективность терапии, ее безопасность, а также помогает сократить сроки лечения и практически исключить полипрагмазию.

Разработка биомаркеров (индикаторов биохимических процессов, отражающих здоровье, заболевание или реакцию пациентов на терапевтическое вмешательство) важна для развития персонализированной медицины. Используют диагностические, прогностические и предиктивные биомаркеры. В 2007 году Morrow и de Lemos выделили три критерия их клинического использования: простота измерения, добавление реальной клинической информации, влияние на принятие решений [23].

Развитию прецизионной медицины способствует увеличение распространенности генетических исследований и закономерное снижение их стоимости. С каждым днем появляются новые генные технологии: генные панели, секвенирование экзома и полногеномное секвенирование, позволяющие составить комплексную картину о структуре генома для назначения таргетной терапии, а также технология CRISPR, дающая возможность редактировать геном для лечения или предотвращения генетических заболеваний.

Разработка интерактивных сетей определяет всеобъемлющий набор молекулярных (т.е. генов, белков, метаболитов) взаимодействий в клетке, органе или человеке. Интерактом определяет молекулярное действие лекарств с целью идентификации мишеней, потенциальных побочных реакций и возможности перепрофилирования лекарств, на основе вновь идентифицированных соответствующих молекулярных мишеней [24].

Для реализации данного проекта большое значение имеет интенсивная цифровизация здравоохранения, как новый стратегический приоритет, и внедрение электронного документооборота, содержащего динамическую продольную информацию о биометрических, клинических параметрах, рутинных лабораторных исследованиях, показателях активности

заболевания, генеалогическом, социальном, экологическом анамнезах, назначенных лекарственных препаратов, их переносимости и т.д. [25].

Проблемы и трудности в развитии ПМ.

Во всем мире предпринимаются многочисленные усилия и инициативы по внедрению прецизионной медицины, однако многие из этих усилий осуществляются в отсутствие внешнего сотрудничества, что создает риск дублирования усилий и замедления темпов открытий и внедрения. Ключевыми препятствиями на пути внедрения ПМ в практику здравоохранения являются отсутствие поддерживающей ИТ-инфраструктуры, отсутствие стандартов данных, недостаточная технология поддержки принятия решений. Недостаток экспериментальных исследований, трудности с интерпретацией результатов, нежелание пациентов, врачей и компаний предоставлять информацию, конфликт между доступностью больших объемов данных для различных специалистов и защитой персональных данных также усложняют развитие ПМ. Одним из препятствий применения прецизионной медицины являются ограниченные временные рамки, в течение которых врач должен поставить точный диагноз и подобрать то или иное вмешательство [1]. Высокие цены на генную терапию, таргетные препараты при недостаточном финансировании данной отрасли играют немаловажную роль в задержке запуска проекта и в тоже время установлено, что ПМ возлагает на разработчиков гораздо больше бремени, чем изготовление традиционных препаратов [26,27]. Политика поддержки прогресса в этих областях будет иметь решающее значение для внедрения и интеграции технологий ПМ в здравоохранение во всем мире [1].

## **ВЫВОДЫ**

1. Прецизионная медицина – перспективный раздел медицины, использующий анамнестические, биометрические, клиничко-лабораторные данные с учетом возраста, пола, факторов окружающей среды, образа жизни человека для определения лучшего подхода к предупреждению или персонифицированному лечению заболеваний, что значительно расширяет возможности по оказанию качественной медицинской помощи, исключая дополнительные затраты и риски, повышая ее эффективность и безопасность.

2. Наибольшее применение ПМ наблюдается в таргетной терапии онкологии, разрабатываются методики диагностики и лечения инфекционных, сердечно-сосудистых и ряда других заболеваний.

3. Внимание мирового медицинского сообщества направлено на применение ПМ именно в педиатрической практике. Расширение неонатального скрининга, составление генетического паспорта ребенка определяют позицию раннего вмешательства и возможность предотвратить развитие тяжелой, а подчас и инвалидизирующей, патологии.

4. Наблюдая за появлением новых знаний о генетике, активным проведением клинических испытаний и примерами точного лечения по всему миру, мы можем сказать, что прецизионная медицина – это будущее, которое открывает целый мир возможностей, точной диагностики, целенаправленной терапии, улучшая исходы лечения пациентов и исключая полипрагмазию.

5. Однако, внедрение ПМ требует огромных усилий и успех будет зависеть от инновационных подходов, обмена данными, достаточным финансированием исследований, мониторинга результатов и тесного сотрудничества исследователей, практикующих медицинских работников и пациентов.

## **СПИСОК ИСТОЧНИКОВ**

1. Atreya, M.R. Wong, H.R. Precision medicine in pediatric sepsis //Current opinion in pediatrics. – 2019. – Т. 31. – 3. – 322-327.
2. Goetz, L., Schork, N. Personalized medicine: motivation, challenges, and progress //Fertility and sterility. – 2018. – Т. 109. – 6. – 952-963.
3. Ginsburg, G.S., Phillips, K.A. Precision medicine: from science to value //Health affairs. – 2018. – Т. 37. – 5. – 694-701.
4. Потрашкова, А. С. Прецизионная медицина как объект философской рефлексии / Потрашкова, А. С., Кочурова, В. Э. //Современные проблемы науки, общества и образования. – 2022. – С. 137–141
5. König, I. R. et al. What is precision medicine? //European respiratory journal. – 2017. – Т. 50. – 4.
6. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н "Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями"
7. Brittain, H. K., Scott, R., Thomas, E. The rise of the genome and personalised medicine //Clinical Medicine. – 2017. – Т. 17. – 6.

8. Forrest, S. J., Georger, B., Janeway, K. A. Precision medicine in pediatric oncology //Current opinion in pediatrics. – 2018. – Т. 30. – 1. – 17-24.
9. Shariati, M., Meric-Bernstam F. Targeting AKT for cancer therapy //Expert opinion on investigational drugs. – 2019. – Т. 28. – 11. – 977-988.
10. Cecchin, E., Stocco, G. Pharmacogenomics and personalized medicine //Genes. – 2020. – Т. 11. – 6. – 679.
11. Yoshida, K., Miki, Y. Role of BRCA1 and BRCA2 as regulators of DNA repair, transcription, and cell cycle in response to DNA damage //Cancer science. – 2004. – Т. 95. – 11. – 866-871.
12. Tutt, A. N. J. et al. Adjuvant olaparib for patients with BRCA1-or BRCA2-mutated breast cancer //New England Journal of Medicine. – 2021. – Т. 384. – 25. – 2394-2405.
13. Guerra, B. et al. CM363, a novel naphthoquinone derivative which acts as multikinase modulator and overcomes imatinib resistance in chronic myelogenous leukemia //Oncotarget. – 2017. – Т. 8. – 18. – 29679.
14. Ющук, Н. Д. Актуальность модели персонализированной медицины для врача инфекциониста / Ющук, Н. Д. и др. //Инфекционные болезни: Новости. Мнения. Обучение. – 2018. – Т. 7. – №. 2 (25). – С. 19–30.
15. Sheykhasan, M. et al. Could gene therapy cure HIV? //Life Sciences. – 2021. – Т. 277. – 119451.
16. Lange, C. et al. Perspective for precision medicine for tuberculosis //Frontiers in immunology. – 2020. – Т. 11. – 566608.
17. Devine, A. et al. Using G6PD tests to enable the safe treatment of Plasmodium vivax infections with primaquine on the Thailand-Myanmar border: A cost-effectiveness analysis //PLoS neglected tropical diseases. – 2017. – Т. 11. – 5. – e0005602.
18. Beitler, J. R. et al. Advancing precision medicine for acute respiratory distress syndrome //The Lancet Respiratory Medicine. – 2022. – Т. 10. – 1. – 107-120.
19. Christie, J. D. et al. Genome wide association identifies PPF1A1 as a candidate gene for acute lung injury risk following major trauma //PloS one. – 2012. – Т. 7. – 1. – e28268.
20. Proper, S. P., Azouz, N. P., Mersha, T. B. Achieving precision medicine in allergic disease: progress and challenges //Frontiers in Immunology. – 2021. – Т. 12. – 720746.
21. Vo, K. T., Parsons, D. W., Seibel, N. L. Precision medicine in pediatric oncology //Surgical oncology clinics of North America. – 2020. – Т. 29. – 1. – 63.
22. Yeo, J. G., Ng, C. T., Albani, S. Precision medicine in pediatric rheumatology //Current Opinion in Rheumatology. – 2017. – Т. 29. – 5. – 500-505.
23. Allegaert, K., Simons, S. Precision Medicine in Neonates //Frontiers in Pediatrics. – 2021. – Т. 9. – 702760
24. Leopold, J. A., Loscalzo, J. Emerging role of precision medicine in cardiovascular disease //Circulation research. – 2018. – Т. 122. – 9. – 1302-1315.
25. Prokop, J. W. et al. Genome sequencing in the clinic: the past, present, and future of genomic medicine //Physiological genomics. – 2018. – Т. 50. – 8. – 563-579.
26. Tesi, B. et al. Precision medicine in rare diseases: What is next? //Journal of Internal Medicine. – 2023. – Т. 294. – 4. – 397-412.
27. Бородина К. М. Актуальные вопросы экономической оценки прецизионной медицины //Азимут научных исследований: экономика и управление. – 2021. – Т. 10. – №. 4 (37). – С. 61–63.

### **Сведения об авторах**

Ю.А. Древалева\* – студент лечебно-профилактического факультета

М.Л. Кокорина – студент лечебно-профилактического факультета

Е.М. Чернова – ассистент кафедры детских болезней лечебно- профилактического факультета

### **Information about the authors**

Yu.A. Drevalleva\* – Student of the Faculty of Treatment and Prevention

M.L. Kokorina – Student of the Faculty of Treatment and Prevention

E.M. Chernova – Assistant at the Department of Childhood Diseases, Faculty of Treatment and Prevention

\***Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):**

j.drevalleva@gmail.com

УДК: 616.72-002.77-053.2

## **КАВЕРНОЗНАЯ ГЕМАНГИОМА МОЧЕВОГО ПУЗЫРЯ У РЕБЕНКА РАННЕГО ВОЗРАСТА**

Дроздова Дарья Алексеевна, Куткина Татьяна Алексеевна, Сафина Елена Валентиновна

Кафедра детских болезней лечебно-профилактического факультета

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения РФ

Екатеринбург, Россия

### **Аннотация**

**Введение.** В настоящее время среди детей раннего возраста встречается инфантильная гемангиома, которая представляет собой кожную форму, а иногда может поражать внутренние органы, в том числе мочевого пузыря, последнее приводит к развитию осложнений. Гемангиома мочевого пузыря клинически проявляется мочевым синдромом с гематурией. Диагностика сложна и требует проведения обширных методов. Лечение таких форм гемангиом является комбинированным, и основным методом является хирургическое иссечение участка. **Цель исследования** - изучить особенности клиники и течение гемангиомы мочевого пузыря у ребенка раннего возраста. **Материал и методы.** Проведен ретроспективный анализ медицинских документов пациента с последующим наблюдением. Конфликт интересов отсутствует. **Результаты.** Выделены особенности развития