

Биобанки и перспективы создания фармакогенетического атласа России

В рамках XXVII Российского национального конгресса [«Человек и лекарство»](#), который в связи с пандемией COVID-19 был проведен в онлайн-режиме, прошла научно-практическая конференция «НАСБИО-2020», посвященная проблемам биобанкирования в нашей стране. В докладе О.П.Балановского была представлена работа по использованию Биобанка Северной Евразии для создания фармакогенетических карт ключевых популяций России.

Конференцию организовала Национальная ассоциация биобанков и специалистов по биобанкированию (НАСБИО), созданная в 2018 года с целью развития и поддержания взаимодействия биобанков в России. Она была посвящена актуальным проблемам биобанкирования, о своем опыте рассказали российские и зарубежные специалисты в этой области. Обсуждалась роль биобанкирования в развитии современной медицины, проблема локальных и международных стандартов, в том числе проблема безопасного хранения данных в биобанках, практика международного сотрудничества.

В докладах были отражены практические аспекты создания сети биобанков в России, в том числе опыт создания сетевой инфраструктуры биобанков. Выступления участников конференции затронули также возможности и перспективы биобанков клеток и тканей для биомедицинских исследований, современные биомедицинские технологии, в том числе криохранение, возможности биобанкирования материала для последующей оценки экспрессии генов и другие вопросы.

Доклад проф. РАН, д.б.н. О.П.Балановского, представляющего Институт общей генетики РАН, Медико-генетический научный центр и Биобанк Северной Евразии, был посвящен возможностям использования популяционного биобанка для оценки распространенности патогенных и фармакогенетически значимых мутаций в ключевых популяциях России.

Различные частоты встречаемости таких мутаций в популяциях коренных народов – это основное препятствие широкому внедрению фармакогенетических тестов и в конечном счете переходу к персонализированной медицине. В России проживает множество популяций, и многие из них генетически отличаются друг от друга больше, чем, например, европейцы от индусов. Поэтому необходимо охарактеризовать по фармакогенетическим маркерам если не каждую популяцию, то набор ключевых популяций (хотя бы по одной из группы близкородственных популяций).

Биобанк Северной Евразии – это репозиторий образцов, представляющих коренные народы России и сопредельных стран, на сегодняшний день в нем 30 500 образцов из 300 популяций. Эти образцы генотипируются по широким панелям SNP маркеров, в числе которых есть фармакогенетические маркеры.

С использованием коллекций Биобанка Северной Евразии создан объединенный массив данных по 45 SNP, включающий 3500 образцов из 50 популяций, и построены 45 карт по частотам фармакогенетических маркеров в популяциях России.

Планируется продолжение исследований: популяционный скрининг тех фармакогенетических маркеров, которые не входят в широкогеномные панели; выявление новых аллелей, характерных для российских популяций, на основе анализа полных геномов и экзомов; создание сайта с базой данных и фармакогенетическим атласом России; анализ сочетаний разных маркеров и выявление популяций с высокой частотой генотипов, дающих «нетипичный» ответ на некоторые лекарственных средства.