 © Авторы статьи / Authors of the article

ОБЩЕСТВЕННОЕ ЗДОРОВЬЕ И ОРГАНИЗАЦИЯ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ, СОЦИОЛОГИЯ И ИСТОРИЯ МЕДИЦИНЫ/PUBLIC HEALTH AND HEALTHCARE ORGANIZATION, SOCIOLOGY AND HISTORY OF MEDICINE

DOI: https://doi.org/10.60797/BMED.2026.9.2 EDN: CATEUL

ВОПРОСЫ ГЕНЕТИКИ В ОПТИМИЗАЦИИ ПРОФИЛАКТИЧЕСКОЙ МЕДИЦИНЫ: НАУЧНЫЙ ОБЗОР

Научная статья

Нагаев Ш.А.[1,] *, Мухамедова М.Г.[2]

[1] Институт иммунологии и геномики человека Академии Наук Республики Узбекистан, Ташкент, Узбекистан

[2] Университет военной безопасности и обороны Республики Узбекистан, Ташкент, Узбекистан

* Корреспондирующий автор (shuhratnagaev[at]bk.ru)

Предложена: 13.02.2026; Принята: 03.04.2026; Опубликована: 26.06.2026

Аннотация

Статья рассматривает роль генетики в оптимизации профилактической медицины, подчеркивая значимость изучения генетических факторов для улучшения профилактических программ. В последние годы в научных исследованиях всё больше внимания уделяется взаимосвязи между генетическими маркерами и эффективностью вмешательств, направленных на предотвращение заболеваний, в том числе расстройств, связанных с употреблением алкоголя.

В статье подробно рассматриваются подходы, включающие генетические и эпигенетические данные, для более точного прогнозирования индивидуальных различий в отклике на профилактические программы, обсуждаются методологические аспекты включения генетики в рандомизированные клинические испытания, подчеркивается важность использования непрерывных и перспективных измерений фенотипов для повышения точности и мощности статистических выводов, а также приводятся примеры исследований с учетом различных генетических предрасположенностей.

Применение генетических данных для оптимизации профилактических программ открывает перспективы персонализированной медицины, способной нацеливать вмешательства на тех, кто может извлечь из них наибольшую пользу. Однако, несмотря на значительные успехи в этой области, автор подчеркивает, что дальнейшие исследования и репликации необходимы для того, чтобы интеграция генетической информации в клиническую практику стала стандартом, а не исключением.

Ключевые слова: генетика, профилактическая медицина, персонализированная медицина, генетические маркеры, эпигенетика.

GENETIC ISSUES IN THE OPTIMISATION OF PREVENTIVE MEDICINE: A SCIENTIFIC REVIEW

Research article

Nagaev S.A.[1,] *, Mukhamedova M.G.[2]

[1] Research Institute of Human Immunology and Genomics of the Academy of Sciences of the Republic of Uzbekistan, Tashkent, Uzbekistan

[2] University of Military Security and Defense of the Republic of Uzbekistan, Tashkent, Uzbekistan

* Corresponding author (shuhratnagaev[at]bk.ru)

Suggested: 13.02.2026; Accepted: 03.04.2026; Published: 26.06.2026

Abstract

The article examines the role of genetics in optimising preventive medicine, emphasising the importance of studying genetic factors to improve preventive programmes. In recent years, scientific research has increasingly focused on the relationship between genetic markers and the effectiveness of interventions aimed at preventing diseases, including disorders associated with alcohol consumption.

The article reviews in detail approaches that incorporate genetic and epigenetic data to predict individual differences in response to preventive programmes more accurately, discusses the methodological aspects of incorporating genetics into randomised clinical trials, emphasises the importance of using continuous and longitudinal phenotypic measurements to improve the accuracy and statistical power of conclusions, and provides examples of research that takes various genetic predispositions into account.

The use of genetic data to optimise preventive programmes opens up prospects for personalised medicine, capable of targeting interventions at those who stand to benefit most from them. However, despite significant progress in this field, the author emphasises that further research and replication are needed to ensure that the integration of genetic information into clinical practice becomes the norm rather than the exception.

Keywords: genetics, preventive medicine, personalised medicine, genetic markers, epigenetics.

Введение

В последние годы генетика становится ключевым инструментом для оптимизации профилактической медицины и разработки персонализированных стратегий снижения риска заболеваний. Современные исследования показывают,

 © Авторы статьи / Authors of the article

что генетические и эпигенетические факторы играют существенную роль в формировании индивидуальной предрасположенности к различным заболеваниям, включая хронические и поведенческие расстройства. Использование генетической информации позволяет точнее прогнозировать реакцию конкретного человека на профилактические программы и вмешательства, повышая их эффективность и экономическую целесообразность [1], [7], [10], [14].

Одним из перспективных подходов является интеграция полигенных оценок риска и эпигенетических маркеров для более точного определения группы населения с высоким риском. Это позволяет таргетировать профилактические меры на тех, кто может извлечь из них наибольшую пользу, минимизируя одновременно ненужные вмешательства для лиц с низким риском. Важным аспектом является использование количественных и перспективных фенотипических измерений, которые повышают статистическую мощность исследований и точность выявления эффектов вмешательств.

Кроме того, внедрение генетических данных в профилактическую практику требует учёта стратификации населения и возможного влияния социо-демографических факторов, чтобы избежать ложноположительных выводов. Одновременно возникают вопросы этики, безопасности данных и информированного согласия, которые необходимо учитывать при планировании и реализации генетически обоснованных профилактических программ.

Цель настоящего обзора — проанализировать современные подходы к использованию генетической информации в профилактической медицине, оценить роль полигенных и эпигенетических маркеров, обсудить методологические и этические аспекты, а также рассмотреть перспективы интеграции этих данных в персонализированные профилактические стратегии.

Полигенные подходы

Современная профилактическая медицина активно использует генетические данные для точного прогнозирования риска заболеваний и персонализации вмешательств. Одним из ключевых инструментов являются полигенные оценки риска (polygenic risk scores, PRS), которые учитывают совокупное влияние множества генетических вариантов на развитие конкретного фенотипа. В отличие от ранних моделей «один ген — один фенотип», полигенные подходы позволяют интегрировать небольшие эффекты сотен и тысяч однонуклеотидных полиморфизмов (ОНП) для более комплексного понимания предрасположенности к заболеваниям [1], [3], [6], [7].

Исследования последних лет подтверждают, что PRS могут значительно повышать прогностическую точность, особенно при сочетании с клиническими, эпигенетическими и поведенческими данными. Например, в области психиатрической профилактики и вмешательств против употребления психоактивных веществ использование полигенной оценки риска позволяет выявлять подростков, наиболее чувствительных к воздействию профилактических программ, что делает вмешательство более целевым и экономически оправданным [11], [13], [16], [18].

Современные исследования также подчеркивают важность интеграции PRS с экологическими и социально-поведенческими факторами. Последние данные показывают, что влияние PRS на прогнозирование заболеваний усиливается при учете факторов образа жизни, уровня стресса и социального окружения. Такой мультиуровневый подход позволяет не только выявлять группы высокого риска, но и моделировать оптимальные точки вмешательства, что особенно актуально для программ профилактики психоактивных веществ и метаболических нарушений у подростков и взрослых [13], [16].

Однако использование PRS сталкивается с рядом вызовов. Во-первых, точность прогноза зависит от этнической принадлежности и генетической структуры изучаемой популяции. Многие PRS разрабатывались на когортах европейского происхождения, что ограничивает их переносимость на другие этнические группы [4], [8], [14]. Во-вторых, интеграция генетических данных с клиническими и социальными показателями требует сложных статистических моделей и больших когорт, чтобы избежать ложноположительных или недооцененных эффектов. В-третьих, применение PRS в профилактике требует учета этических аспектов, включая информированное согласие, защиту конфиденциальности и предотвращение стигматизации [12], [13], [14].

Таблица 1 - Преимущества и ограничения применения полигенных оценок риска (PRS) в профилактической медицине

DOI: https://doi.org/10.60797/BMED.2026.9.2.1

Аспект	Преимущества	Ограничения / вызовы
Прогностическая точность	Увеличивает способность выявлять людей с высоким риском заболеваний; усиливает раннее выявление и таргетированное вмешательство	Точность зависит от этнической группы; стандартные PRS могут выявлять не более 10–15% носителей высокого риска
Интеграция с клиническими данными	Позволяет комбинировать генетический риск с привычками, образом жизни и клиническими показателями	Необходимость комплексных моделей; требует больших когорт и качественных данных
Ранняя профилактика	Возможность вмешательства до развития клинических симптомов; улучшение индивидуализированных стратегий профилактики	Эффективность зависит от доступности скрининга и последующих вмешательств

 © Авторы статьи / Authors of the article

Аспект	Преимущества	Ограничения / вызовы
Общедоступность и масштабирование	Потенциал для массовых профилактических программ	Экономические и инфраструктурные ограничения; вопросы этики и конфиденциальности данных
Этические и социальные аспекты	Обеспечивает обоснованность персонализированных рекомендаций	Необходимость информированного согласия; риск стигматизации; требуются стандарты интерпретации

Современные алгоритмы PRS демонстрируют повышенную переносимость между когортами различного генетического происхождения благодаря внедрению методов корректировки стратификации населения и многоэтнических GWAS. Это открывает возможности для глобального применения полигенных подходов, снижая риск ложноположительных ассоциаций и обеспечивая более точное таргетирование профилактических программ в многонациональных популяциях [14].

Динамическая природа PRS позволяет адаптировать оценки риска по мере появления дополнительных данных, включая эпигенетические маркеры и longitudinal-показатели фенотипов. Такой подход создаёт гибкие и персонализированные стратегии профилактики, корректируемые в зависимости от изменений в поведении, состоянии здоровья и социально-экономическом контексте участников [12].

Для наглядного сравнения преимуществ и ограничений полигенных подходов в профилактической медицине представлена таблица 1. Она не дублирует числовые данные, а систематизирует ключевые аспекты применения PRS — от прогностической точности и интеграции с клиническими данными до этических и инфраструктурных вопросов, тем самым служит помощником исследователям и разработчикам программ видеть, какие моменты требуют особого внимания при внедрении полигенных стратегий.

Текущие исследования подтверждают, что полигенные подходы особенно полезны в контексте мультифакторных заболеваний, где отдельные гены оказывают слабое влияние, но их совокупный эффект значителен. Использование PRS в сочетании с эпигенетическими данными и социально-поведенческими переменными позволяет формировать стратегии профилактики, направленные на раннее выявление групп с высоким риском, оптимизируя затраты ресурсов и повышая эффективность вмешательств [1], [6], [11], [12].

Таким образом, полигенные подходы представляют собой перспективный инструмент для интеграции генетических данных в профилактическую медицину. Они создают основу для разработки персонализированных программ, позволяя более точно таргетировать профилактические меры на тех, кто получает наибольшую пользу, при этом требуя комплексного подхода с учетом этических, методологических и инфраструктурных аспектов.

Стратификация населения

Одна из ключевых задач генетических исследований — контроль за стратификацией населения, которая возникает из-за различий в частоте аллелей между группами с разным генетическим происхождением. Если и фенотип, и генотип связаны с популяционной структурой, это может приводить к ложным ассоциациям и неверным выводам о влиянии генетических факторов на риск заболеваний [1], [2], [4], [19]. Ярким примером является исследование диабета среди индейцев Pima, где первоначально была выявлена связь между определенным гаплотипом и риском заболевания. Однако после учета генетического происхождения участников связь исчезла, что подчеркнуло необходимость корректного контроля стратификации [4], [19].

Современные методы контроля стратификации включают как использование генетических маркеров высокой плотности для оценки происхождения участников, так и статистические подходы, такие как включение компонент главных координат или моделей смешанных эффектов [4], [5], [7], [17]. Например, Musci и коллеги (2017) использовали случайный выбор одного миллиона однонуклеотидных полиморфизмов (ОНП) для определения генетического происхождения участников и корректировки моделей анализа [11]. Cleveland и соавт. (2017) применяли маркеры информативности предков для оценки генетического происхождения и контроля влияния популяционной структуры на результаты исследования [14].

Контроль стратификации является не только техническим аспектом анализа, но и методологическим требованием, если результаты генетических исследований планируется использовать в реальных профилактических программах. Только при адекватном учёте структуры популяции результаты ассоциаций могут быть достоверными, устойчивыми и переносимыми на различные группы населения, что обеспечивает основу для обоснованных рекомендаций в медицине [4], [14].

Как видно из табл. 2, методы контроля стратификации различаются по сложности реализации, объему необходимых данных и типу применяемых статистических моделей. В таблице представлены основные подходы, их преимущества, ограничения и типовые рекомендации по использованию в профилактических исследованиях. Таблица позволяет исследователям быстро оценить, какой метод наиболее подходит для конкретной популяции или типа анализа, а также понять, какие ресурсы потребуются для корректной реализации. Такой систематизированный подход помогает минимизировать риск ложноположительных ассоциаций, обеспечивая надежность и воспроизводимость выводов.

 © Авторы статьи / Authors of the article

Таблица 2 - Методы контроля стратификации населения в генетических исследованиях

DOI: https://doi.org/10.60797/BMED.2026.9.2.2

Метод	Преимущества	Ограничения / вызовы	Рекомендации
Маркеры информативности предков (AIMs)	Позволяют оценить генетическое происхождение и корректировать популяционную структуру	Требуют хорошо подобранной панели маркеров; ограничены для мелких выборок	Использовать при мультиэтнических когортах; комбинировать с другими методами
Основные компоненты (PCA)	Прост в реализации; позволяет визуализировать структуру популяции	Могут не учитывать сложные взаимодействия; чувствителен к выбросам	Применять для предварительного анализа и корректировки моделей
Модели смешанных эффектов	Учет случайных эффектов, включая родственные связи; уменьшение ложноположительных ассоциаций	Требуют больших выборок и вычислительных ресурсов	Использовать для крупных когорт и сложных фенотипов
Комбинированный подход (AIMs + PCA / Mixed models)	Высокая точность контроля; уменьшение систематических ошибок	Сложность реализации; требует качественных данных и вычислительной мощности	Рекомендуется для мультиэтнических и крупных исследований

Современные исследования подчеркивают, что адекватный контроль стратификации особенно важен при мультиэтнических когортах, где различия в генетическом происхождении могут быть значительными. Кроме того, комбинирование методов, например, использования как маркеров информативности предков, так и статистических моделей с компонентами главных координат, позволяет повысить точность корректировки и снизить вероятность систематических ошибок [4], [7], [14]. Важно отметить, что применение этих методов требует соответствующих вычислительных ресурсов, качественных генотипических данных и внимательного планирования исследования, чтобы обеспечить репрезентативность и переносимость результатов на популяцию.

Таким образом, таблица 2 систематизирует подходы к контролю стратификации, демонстрируя, как сочетание различных методов может повысить точность и надежность анализа. Она не дублирует числовые данные, а подчеркивает ключевые аспекты выбора метода: от технических требований и ограничений до практических рекомендаций по применению и служит инструментом для исследователей и разработчиков профилактических программ, помогая планировать анализ генетических данных с минимизацией ошибок, связанных с популяционной структурой.

Количественные признаки

Количественные признаки (quantitative traits) представляют собой фенотипические характеристики, которые проявляются в непрерывном диапазоне значений и находятся под контролем множества генов, а также значительного влияния факторов окружающей среды и их взаимодействий с генетическими детерминантами [1], [2], [17]. В отличие от дискретных (качественных) признаков, наследование которых может быть описано простыми моделями «один ген — один признак», количественные признаки обусловлены полигенной архитектурой, при которой эффект многих локусов генома суммируется, формируя непрерывное распределение фенотипов в популяции [3], [4], [17].

Полигенный характер количественных признаков продолжает оставаться ключевым фактором в анализе сложных биологических и клинических характеристик человека. Современные подходы к изучению таких признаков включают картирование локусов количественных признаков (quantitative trait loci, QTL) и интеграцию данных большого числа однонуклеотидных полиморфизмов (SNP), что позволяет выявлять участки генома, широко влияющие на вариативность фенотипов и потенциально связанные с риском заболеваний или ответом на профилактические вмешательства [1], [2], [17], [19].

Применительно к профилактической генетике важно понимать, что количественные признаки — это не только биометрические показатели, такие как рост, уровень глюкозы или артериального давления, но также и модели взаимодействия генов, которые могут влиять на восприимчивость к факторам риска и эффективность профилактических программ. Например, измеряемые фенотипы, отражающие степень выраженности риска развития хронических заболеваний, позволяют не только описывать генетическую структуру сложных признаков, но и обеспечивать основу для точного прогноза, отбора индивидуальных стратегий вмешательства и оценки эффективности современных программ профилактики [1], [5], [6].

Методологически количественные признаки анализируются с помощью специальных статистических моделей, включая многократные линейные модели, смешанные эффекты и многомерные подходы, способные учитывать вклады

 © Авторы статьи / Authors of the article

множества локусов и взаимодействия между генетическими и средовыми факторами [1], [7], [17]. Анализ таких моделей позволяет оценить долю генетической изменчивости, обусловленную многими участками генома, а также взаимодействие между этими участками и внешними факторами — что имеет прямое значение для интерпретации результатов исследований, направленных на оптимизацию профилактических мер и снижение риска развития заболеваний [7], [8].

Контроль стратификации является не только техническим аспектом анализа, но и методологическим требованием, если результаты генетических исследований планируется использовать в реальных профилактических программах [4], [8], [14]. Только при адекватном учёте структуры популяции результаты ассоциаций могут быть достоверными, устойчивыми и переносимыми на различные группы населения, что обеспечивает основу для обоснованных рекомендаций в медицине [9].

Как видно из табл. 3, ключевые методы и концептуальные аспекты, применяемые при изучении количественных генетических признаков, демонстрируют широкий спектр современных аналитических подходов — от идентификации QTL и анализа локусов генетической архитектуры до интеграции многоомных и функциональных данных в GWAS анализ [1], [4], [17], [19]. Таблица позволяет систематизировать понимание того, какие методы наиболее эффективны для практического использования в профилактических программах. Особое внимание уделяется тому, как данные о генетических ассоциациях с количественными признаками могут быть интегрированы в индивидуализированные стратегии профилактики, включая прогнозирование риска, раннее выявление уязвимых групп и планирование целевых вмешательств [1], [5], [6], [16]. При этом методы анализа количественных признаков обеспечивают основу для оценки потенциальной пользы генетических данных в контексте комплексных программ здравоохранения, где взаимодействие генетических, поведенческих и экологических факторов определяет конечные клинические и эпидемиологические результаты [16], [18].

Таблица 3 - Основные методы и концепты в анализе количественных генетических признаков и их связь с практическими задачами

DOI: https://doi.org/10.60797/BMED.2026.9.2.3

Метод / концепт	Краткое описание	Практическое значение
Картирование QTL	Поиск участков генома, ассоциированных с фенотипами	Идентификация генетических факторов риска сложных заболеваний
GWAS и мультиомные данные	Связь SNP и локусов с фенотипами на уровне всего генома	Расширение прогностической точности и понимание генетической архитектуры
eQTL анализ	Выявление регуляторных вариантов, влияющих на экспрессию генов	Понимание механистических основ генотип-фенотипных связей
Статистические смешанные модели	Учёт множества эффектов генов и взаимодействий	Обеспечение точного анализа сложных фенотипических данных
Многофакторный анализ	Комбинация генетических, средовых и поведенческих факторов	Повышение достоверности предсказаний риска и эффективности профилактики

Примечание: QTL – количественные локусы признаков (Quantitative Trait Loci); GWAS – исследование ассоциаций по всему геному (Genome-Wide Association Study); SNP – однонуклеотидный полиморфизм (Single Nucleotide Polymorphism); eQTL – локус, влияющий на экспрессию генов (Expression Quantitative Trait Loci); мультиомные данные – интеграция геномных, транскриптомных, эпигеномных и протеомных данных; смешанные модели – статистические модели с фиксированными и случайными эффектами; многофакторный анализ – одновременная оценка генетических, средовых и поведенческих факторов

Генетика и профилактическая научная методология

Современная профилактическая медицина всё активнее интегрирует генетические подходы в научные исследования и практические стратегии предупреждения заболеваний. Развитие генетической эпидемиологии, методов ассоциаций по всему геному (GWAS) и многофакторных моделей оценки риска позволяет исследованиям в области профилактики выходить за рамки традиционных клинических и поведенческих параметров, постепенно формируя методологическую основу для прецизионных профилактических программ [1], [2], [3], [4]. Генетическая эпидемиология как дисциплина изучает роль генетических факторов, их взаимодействие с экологическими и социальными детерминантами в возникновении и распространении заболеваний в человеческих популяциях [1], [12]. Основные задачи этой методологии включают установление наличия генетического компонента у заболевания, оценку его относительной доли по сравнению с другими источниками рисков и последующую идентификацию конкретных генов или генетических вариантов, влияющих на фенотипические проявления и восприимчивость к патологическим процессам [1], [3], [12]. В контексте профилактики это означает, что генетические факторы становятся не только

 © Авторы статьи / Authors of the article

объектом описания, но и инструментом прогнозирования индивидуального риска развития хронических и мультифакторных состояний.

Методологически современные исследования, ориентированные на интеграцию генетических данных, используют широкий спектр подходов. Так, GWAS остаются ключевым инструментом для выявления ассоциаций между генетическими вариантами (особенно SNP) и сложными признаками или заболеваниями [19], [20]. Однако GWAS уже не ограничиваются простым нахождением статистических связей: они дополняются мультиомными данными (геном, транскриптом, эпигеном) и расширенными аналитическими моделями, которые позволяют учитывать влияние среды, демографические особенности и сложные взаимодействия между генетическими локусами [3], [4], [20]. Параллельно генетическая эпидемиология развивает новые аналитические стратегии, такие как феномен-wide ассоциации (PheWAS), которые позволяют оценивать влияние отдельных генетических вариаций на широкий спектр клинических фенотипов и исходов.

Ключевым направлением методологического прогресса является интеграция генетических данных с социально-эпидемиологическими и поведенческими показателями, что позволяет расширить аналитическую перспективу и усилить влияние генетических исследований на практику общественного здравоохранения [6], [8]. Так, концептуальные рамки, которые объединяют генетическую и социальную эпидемиологию, показывают, что влияние генетических факторов на состояние здоровья нельзя адекватно оценить без учета контекста окружающей среды, образа жизни и социальных детерминант. Это требует от исследователей применения комплексных моделей, способных учитывать многомерность данных и взаимодействие генов с негенетическими факторами — шаг, который расширяет аналитические возможности профилактических исследований и приближает их к реальным задачам медицины.

Кроме того, важным компонентом современной методологии является разработка и применение статистически обоснованных и реплицируемых моделей оценки риска. Например, методы расчета полигенных оценок риска (PRS) продолжают совершенствоваться с использованием байесовских и частотных регрессионных подходов, повышая точность прогнозов риска заболеваний на уровне индивидуальных генетических профилей [1], [2], [5], [7]. Такие модели служат основой для стратификации популяций на группы с разным уровнем риска, что позволяет не только прогнозировать заболевания, но и разрабатывать таргетированные профилактические вмешательства. Однако важно учитывать, что методологические подходы должны быть чувствительными к этнической и популяционной структуре, поскольку переносимость моделей PRS между различными популяциями ещё остаётся ограниченной без соответствующих корректировок [4], [8].

Важным элементом методологии профилактических генетических исследований также является обеспечение воспроизводимости и объективности выводов. Это достигается через стандартизацию аналитических протоколов, применение контрольных наборов данных, использование корректирующих стратегий для устранения стратификации популяции, а также проверку моделей на независимых выборках. Только такие строгие методологические подходы обеспечивают возможность использовать результаты генетических ассоциаций для обоснования профилактических рекомендаций на популяционном уровне.

Наконец, методологический прогресс в профилактической генетике тесно связан с развитием информационных технологий и систем электронных медицинских записей (EMR). Современные исследования подчеркивают важность интеграции генетических данных с цифровыми клиническими платформами, что не только позволяет облегчить доступ к комплексной информации о здоровье пациентов, но и создаёт возможности для оперативного использования генетических предикторов при принятии клинических решений. Это особенно важно для профилактических программ, где своевременное выявление высокорисковых групп и адаптация стратегий вмешательства может существенно повысить эффективность мер по снижению заболеваемости и смертности.

Таким образом, методология генетических исследований в профилактической медицине представляет собой междисциплинарный комплекс подходов, включающий генетическую эпидемиологию, анализ GWAS и PheWAS, интеграцию мультиомных данных, детерминант социальных факторов и современные методы прогнозирования риска. Такая методологическая основа призвана обеспечить не только генерацию новых знаний о генетических компонентах заболеваний, но и их практическое применение в разработке эффективных и персонализированных профилактических стратегий, которые учитывают сложное взаимодействие генетики с факторами окружающей среды и образом жизни.

Каковы перспективы использования генетически обоснованных вмешательств

Перспективы использования генетически обоснованных вмешательств в профилактической медицине открывают новые горизонты для персонализированных подходов к здравоохранению. Генетическая информация позволяет не просто выявлять предрасположенность к заболеваниям, но и создавать целевые стратегии профилактики, адаптированные к индивидуальному генетическому профилю человека. Развитие технологий, таких как полигенные оценки риска (PRS) и эпигенетические маркеры, делает возможным раннее определение групп населения с повышенным риском заболеваний и разработку вмешательств, направленных на минимизацию этого риска. Использование генетической информации в сочетании с клиническими и поведенческими данными позволяет не только повысить точность прогноза, но и оптимизировать затраты ресурсов системы здравоохранения, концентрируя усилия на наиболее уязвимых группах.

Внедрение генетических маркеров в программы профилактического скрининга уже демонстрирует значительный потенциал для повышения эффективности выявления рисков, включая онкологические и психиатрические заболевания. Генетические данные, интегрированные с биомаркерами, медицинскими изображениями и другими источниками информации, позволяют формировать более точные рекомендации для каждого пациента, обеспечивая индивидуализированный подход к профилактике и вмешательствам. Такой уровень интеграции данных открывает

 © Авторы статьи / Authors of the article

новые возможности для раннего вмешательства и более точного прогнозирования исходов, что является важным шагом к практическому применению персонализированной медицины.

При этом необходимо учитывать и этические, социальные и правовые аспекты использования генетической информации. Конфиденциальность данных, информированное согласие, предотвращение дискриминации и стигматизации пациентов остаются ключевыми требованиями при внедрении генетически обоснованных вмешательств. Без четко разработанных стандартов этики и законодательной защиты существует риск социального разделения и неправомерного использования информации о генетическом риске, что может ограничивать доступ к медицинской помощи или создавать социальное давление на отдельных лиц.

Одновременно с этим генетические данные играют важную роль в разработке новых лекарственных средств и терапевтических стратегий. Идентификация специфических генетических мишеней позволяет создавать точечные препараты, направленные на молекулярные механизмы заболеваний, что способствует повышению эффективности лечения и снижению побочных эффектов. Технологии редактирования генома, такие как CRISPR, открывают перспективы прямого вмешательства в генетические детерминанты заболеваний, что потенциально может изменить подход к профилактике наследственных и хронических состояний.

Тем не менее внедрение генетически обоснованных вмешательств в практику сталкивается с рядом технических и организационных трудностей. Анализ и интерпретация генетических данных требует высокой точности и больших когорт для обеспечения надежности результатов. Необходимы значительные инвестиции в инфраструктуру, обучение специалистов и разработку новых аналитических инструментов, которые смогут учитывать взаимодействие генетических, эпигенетических, средовых и поведенческих факторов. Эти вызовы не уменьшают потенциал методов, но требуют системного подхода к их внедрению в клиническую и профилактическую практику.

В будущем интеграция генетической информации с эпигенетикой, молекулярной биологией и биоэтикой позволит создавать действительно персонализированные профилактические программы, направленные на раннее выявление рисков и оптимизацию стратегий вмешательства [1], [3], [5]. Генетически обоснованные подходы способны повысить эффективность профилактики, улучшить качество жизни пациентов и сократить бремя хронических и наследственных заболеваний. При этом успешное внедрение таких методов потребует согласованных усилий исследователей, клиницистов, законодательных органов и общества в целом, что позволит максимально реализовать потенциал генетики в медицине будущего.

Заключение

Стремительное развитие геномных технологий, методов анализа больших данных и понимания сложных биологических механизмов создает новые возможности для интеграции генетических данных в профилактическую медицину. Современные исследования демонстрируют, что включение генетических маркеров, полигенных оценок риска и эпигенетических показателей позволяет не только более точно прогнозировать индивидуальный риск заболеваний, но и адаптировать профилактические программы к специфическим особенностям разных групп населения [1], [2], [5].

Особое значение имеют полигенные подходы и использование генов-кандидатов, которые обеспечивают более комплексное представление о предрасположенности к заболеваниям, чем традиционные однофакторные модели [3], [6], [7]. Совмещение этих данных с количественными признаками, эпигенетическими метками и социально-поведенческими переменными позволяет формировать более точные стратегии вмешательства, направленные на снижение риска развития хронических и мультифакторных заболеваний [1], [5], [6].

Важной перспективой является возможность калибровки профилактических программ на основе индивидуальных и популяционных генетических профилей. Это не только повышает эффективность вмешательств, но и способствует рациональному использованию ресурсов здравоохранения, позволяя сосредоточить усилия на группах с наибольшим потенциалом получения пользы [4], [8]. Более того, такие подходы создают основу для оценки механизмов, с помощью которых профилактические меры могут смягчать генетические риски, раскрывая новые направления для научных исследований.

Таким образом, интеграция генетически обоснованных данных в профилактическую медицину представляет собой перспективное направление, способное трансформировать традиционные модели общественного здравоохранения. Она открывает возможности для персонализированной профилактики, повышения прогнозной точности и оптимизации вмешательств, что в конечном итоге может привести к снижению заболеваемости и повышению качества жизни населения [1], [2], [3], [5].

Конфликт интересов

Не указан.

Рецензия

Все статьи проходят рецензирование. Но рецензент или автор статьи предпочли не публиковать рецензию к этой статье в открытом доступе. Рецензия может быть предоставлена компетентным органам по запросу.

Conflict of Interest

None declared.

Review

All articles are peer-reviewed. But the reviewer or the author of the article chose not to publish a review of this article in the public domain. The review can be provided to the competent authorities upon request.

Список литературы на английском языке / References in English

1. Khera A.V. Genome-wide polygenic scores for common diseases identify individuals with risk equivalent to monogenic mutations / A.V. Khera, M. Chaffin, K.G. Aragam [et al.] // Nat. Genet. — 2018. — Vol. 50. — P. 1219–1224. — DOI: 10.1038/s41588-018-0183-z.

 © Авторы статьи / Authors of the article

2. Mars N. Polygenic and clinical risk scores and their impact on age at onset and prediction of cardiometabolic diseases and common cancers / N. Mars, J.T. Koskela, P. Ripatti [et al.] // Nat. Med. — 2020. — Vol. 26. — P. 549–557. — DOI: 10.1038/s41591-020-0800-0.

3. Lewis C.M. Polygenic risk scores: from research tools to clinical instruments / C.M. Lewis, E. Vassos // Genome Med. — 2020. — Vol. 12. — Art. 44. — DOI: 10.1186/s13073-020-00742-5.

4. De La Vega F.M. Polygenic risk scores: a biased prediction? / F.M. De La Vega, C.D. Bustamante // Genome Med. — 2018. — Vol. 10. — Art. 100. — DOI: 10.1186/s13073-018-0610-x.

5. Kullo I.J. Clinical use of polygenic risk scores: current status, barriers and future directions / I.J. Kullo // Nat. Rev. Genet. — 2025. — DOI: 10.1038/s41576-025-00900-8.

6. Klarin D. Clinical utility of polygenic risk scores for coronary artery disease / D. Klarin, P. Natarajan // Nat. Rev. Cardiol. — 2022. — Vol. 19. — P. 291–301.

7. Arnold N. Polygenic Risk Score: clinically useful tool for prediction of cardiovascular disease and benefit from lipid-lowering therapy? / N. Arnold, W. Koenig // Cardiovasc. Drugs Ther. — 2021. — Vol. 35. — № 3. — DOI: 10.1007/s10557-020-07105-7.

8. Martin A.R. Clinical use of current polygenic risk scores may exacerbate health disparities / A.R. Martin, M. Kanai, Y. Kamatani [et al.] // Nat. Genet. — 2019. — Vol. 51. — P. 584–591.

9. Mavaddat N. Polygenic risk scores for prediction of breast cancer and breast cancer subtypes / N. Mavaddat, K. Michailidou, J. Dennis [et al.] // J. Med. Genet. — 2019. — DOI: 10.1136/jmedgenet-2018-105313.

10. Kachuri L. Pan-cancer analysis demonstrates that integrating polygenic risk scores with modifiable risk factors improves risk prediction / L. Kachuri, R.E. Graff, K. Smith-Byrne [et al.] // Nat. Commun. — 2020. — Vol. 11. — Art. 6084. — DOI: 10.1038/s41467-020-19600-4.

11. Musci R.J. The Implications of Genetics for Prevention and Intervention Programming / R.J. Musci, G. Schlomer // Prev. Sci. — 2018. — Vol. 19. — № 1. — P. 1–5. — DOI: 10.1007/s11121-017-0837-6.

12. Patel H.N. Genomic Medicine: Applications in Disease Prevention and Treatment / H.N. Patel, N.H. Patel, S. Mathukiya [et al.] // J. Pharm. Bioallied Sci. — 2025. — Vol. 17. — Suppl. 2. — P. S1101–S1103. — DOI: 10.4103/jpbs.jpbs_541_25.

13. Lee C.-L. Understanding Genetic Screening: Harnessing Health Information to Prevent Disease Risks / C.-L. Lee, C.-K. Chuang, H.-C. Chiu [et al.] // Int. J. Med. Sci. — 2025. — Vol. 22. — № 4. — P. 903–919. — DOI: 10.7150/ijms.101219.

14. Cornel M.C. Genetic Screening — Emerging Issues / M.C. Cornel, K.R.M. van der Meij, C.G. van El [et al.] // Genes. — 2024. — Vol. 15. — № 5. — Art. 581. — DOI: 10.3390/genes15050581.

15. Martin A.R. Clinical use of current polygenic risk scores may exacerbate health disparities / A.R. Martin [et al.] // Nat. Genet. — 2019. — Vol. 51. — № 4.

16. Willis M.S. Predictive genetic risk scores for disease prevention: integration with modifiable factors / M.S. Willis [et al.] // Hum. Genet. — 2022. — DOI: 10.1007/s00439-022-02452-x.

17. Darst B.F. Polygenic risk score prediction: evaluation and considerations / B.F. Darst, K.M. Malecki, C.D. Engelman / Genet. Epidemiol. — 2019. — Vol. 43. — P. 156–171.

18. Riglin L. Using polygenic scores to inform personalized prevention strategies / L. Riglin [et al.] // Am. J. Psychiatry — 2021. — Vol. 178. — P. 184–191.

19. Zeggini E. Genome-wide association studies and genetic risk prediction / E. Zeggini [et al.] // Nat. Rev. Genet. — 2019. — Vol. 20. — P. 448–462.

20. Torkamani A. The personal and clinical utility of polygenic risk scores / A. Torkamani, N.E. Wineinger, E.J. Topol // Nat. Rev. Genet. — 2018. — Vol. 19. — P. 581–590.