

Сальвадор Дали
«Структура ДНК»



ПРОГРАММА
«Генетическое здоровье
работников и их семей»



РАЗВИТИЕ КОМПАНИИ

2025



2018
Создание
компании



2019
Внедрение
программ
генетического
тестирования
беременных
(НИПТ)



2020
Внедрение
программ
генетического
здоровья
на основе
полногеномного
секвенирования



2021
Орфанные
заболевания

Онкогенетика



2024
НИПТ
медуслуга

ПГТ

Таргетные
панели



4 – доктора наук, профессора
12 – кандидатов наук

Выполнено более 100 000
генетических исследований

Создана система защиты
персональных данных

Сформирована база данных —
35 000 геномов

Сформирована современная
лабораторная платформа



10 секвенаторов,
в т.ч. два
MGI DNBSEQ-T7RS



Станция
автоматизированной
пробоподготовки
MGI SP960



Лабораторная
IT система



Система анализа генома
с элементами ИИ



Биобанк — 100 000 образцов

НАПРАВЛЕНИЯ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ

**МЕДИЦИНСКАЯ****НАУЧНАЯ****ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ**

ИССЛЕДОВАНИЯ

**ПОЛНОГЕНОМНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ДЛЯ ЗДОРОВЫХ ДЕТЕЙ И ВЗРОСЛЫХ****ПОЛНОГЕНОМНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ДЛЯ ОНКОБОЛЬНЫХ****ПОЛНОГЕНОМНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ДЛЯ ДЕТЕЙ С НАСЛЕДСТВЕННЫМИ, В Т.Ч. ОРФАННЫМИ, ЗАБОЛЕВАНИЯМИ И ЧЛЕНОВ ИХ СЕМЕЙ****НЕИНВАЗИВНОЕ ПРЕНАТАЛЬНОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ У БЕРЕМЕННЫХ**

Генетическое здоровье человека

состояние здоровья человека, определяемое его генетическими особенностями и их влиянием на физическое, психическое и репродуктивное благополучие, а также на способность к адаптации к внешним условиям и стрессам



Самая большая персонализированная книга
(в ДНК 3,2 млрд пар нуклеотидов – это 3млн страниц А4, 300м в сравнении с высотой останкинской башни – 540м)

ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ЗДОРОВЬЕ РАБОТНИКОВ

Полногеномное и биохимические исследования, анкетирование

Выявление генетических рисков развития заболеваний и признаков их проявления

Персонализированный генетический отчет

Научный отчет о генетическом здоровье работников

Консультация врача генетика

Рекомендации по корпоративным программам сохранения и укрепления здоровья работников

Персонализированные программы профилактики генетических рисков

Работодатель

Программы: ОМС, ДМС, корпоративные

Страховые организации

Медицинские организации

Научные организации

Образовательные организации

Планирование рождения ребенка

НИПТ беременной
(полногеномное исследование ДНК плода)

Определение рисков хромосомной патологии
плода (синдромы Дауна, Эдвардса, Патау и других)

Консультация врача-генетика

Информированный выбор беременной

Планирование и тактика ведения беременности

Полногеномные исследования супружеских пар,
планирующих рождение детей

Выявление носительства
наследственных заболеваний и возможных
генетических причин репродуктивной патологии

Информированный выбор семьи

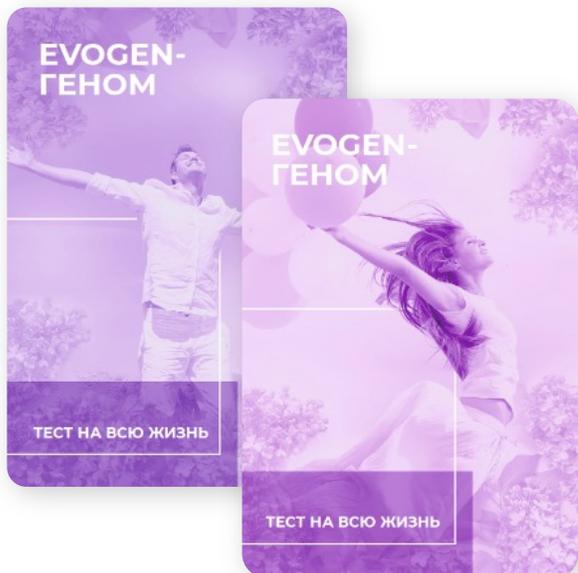
Планирование беременности

Рождение ребенка

РАБОТНИК ИЛИ ЧЛЕН СЕМЬИ ПОЛУЧАЕТ



Персонализированный генетический отчет



Консультация врача-генетика по результатам исследования с формированием медицинского заключения и персонализированной программы профилактики и мониторинг их реализации

EVOGEN ООО «Ливинг ГЕНЕТИКС»
125081 г. Москва, ул. Лесная, дом 18, стр. 1
Тел.: +7 (800) 777-6446
Факс: +7 (495) 248-7878
info@evogen.ru

**МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ
ВРАЧА-ГЕНЕТИКА**

ИНФОРМАЦИЯ О ПАЦИЕНТЕ	
ИД	██████████
Пол	♂ Женский
Повозраст лет	34
ИНФОРМАЦИЯ ОБ ОБРАЗЕ	
Вид биоматериала	Венозная кровь
Дата поступления биоматериала	14.09.2024
Дата получения результатов	14.09.2024
КЛИНИЧЕСКИЕ ДАННЫЕ	
Заболевания в анамнезе	Дефект Витамин D
Прививочный статус	Прививочный сертификат 331.0
Прививочная документация	№ прививки

РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕНИЯ ПОЛИГЕНОМНОГО СЕКВИРОВАНИЯ*
Результаты исследования представлены в приложении отчет «EvoGen, Геном».
Данные исследования заключены дополнительно вместе с сопроводительной картой генетического отчета.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ
По результатам анализа клинических данных и данных мультигеномного исследования выявлены следующие клинические риски:
Выявлено наличие наследственных заболеваний. Исключительность гипергомоцистеинемии. Значимая роль гипергомоцистеинемии в развитии сердечно-сосудистых заболеваний не исключена. Информацию о рисках развития мультифакторных заболеваний, развития лейкемии и миелоидной опухоли, особенности переносимости анестетиков, переносимости препаратов с парацетамолом, информации о тяжести и тяжести не точная, информация о продолжении и индивидуальном реагировании в режиме мониторинга и фактоскопии куратора представлены в приложении отчет «EvoGen, Геном».

Рекомендации:
1. Своевременно выполнять общие рекомендации по профилактике сердечно-сосудистых заболеваний.
2. Включиться в программу мониторинга в связи с выявлением гипергомоцистеинемии.

Врач-информационный генетик: Калашник М.Т.
Заместитель руководителя группы: Калашник М.Т.

EVOGEN ООО «Ливинг ГЕНЕТИКС»
125081 г. Москва, ул. Лесная, дом 18, стр. 1
Тел.: +7 (800) 777-6446
Факс: +7 (495) 248-7878
info@evogen.ru

**ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННАЯ ПРОГРАММА ПРОФИЛАКТИКИ
по результатам полигеномного секвенирования**

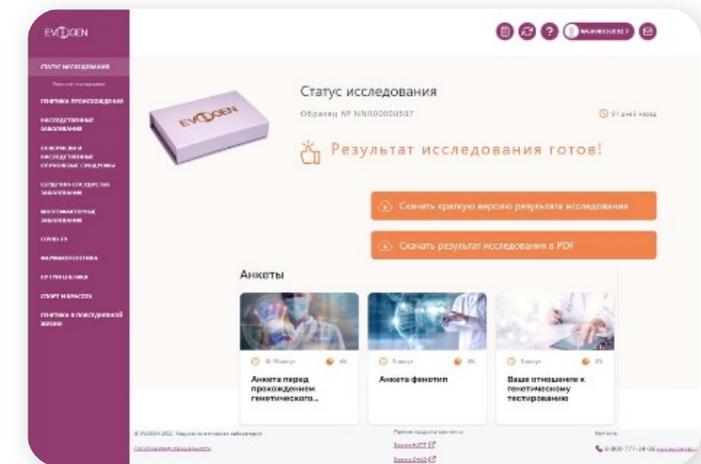
ИНФОРМАЦИЯ О ПАЦИЕНТЕ
ИД: ██████████
Пол: Женский
Повозраст лет: 33, дата рождения: ██████████
Дата выдачи генетического отчета: ██████████
Дата информационной консультации: ██████████
Данные исследования
В данном исследовании: хронический гастрит, микоплазма.
В семейном анамнезе онкологические заболевания: рак молочной железы у матери в возрасте 58 лет, у двоюродных сестер матери – рак молочной железы. Генетическое тестирование не проводилось.
Есть двое детей от одного брака: дочь 2017 г.р., здоровья, сам 2022 г.р., задержка физического развития и аксиальной скелетации, предположительно хроническое заболевание – в работе. Беременность планируется.

Заключение на основании полигеномного секвенирования

- Выявлен патогенный вариант гена *PLG* chr1:g.15231335G>A (hg38), (NM_001018229:c.1501C>T (p.Arg501Ter), rs18181761 с оверлапными областями). Патогенные гомозиготные, компаунд гетерозиготные и гетерозиготные варианты гена *PLG* ассоциированы с развитием наследственного заболевания (кустарчатый скелет, OMM 14870), клинический вариант: (OMM 40503). Существует вероятность развития заболевания у носителя генетического варианта. Требуется тщательное сопоставление выявленного генетического варианта с клинической картиной, данными и семейным анамнезом.
Вероятность передачи выявленного генетического варианта потомству (детям) составляет 50%.
- Выявлен патогенный вариант гена *BRC4* chr13:g.32326143delT (hg38), (NM_000509-4:c.485del (p.Lys137Ter), rs15528955 с дупликационными областями). Патогенные гетерозиготные варианты гена *BRC4* ассоциированы со следующими наследственными заболеваниями (состояниями):
- *BRC4*-ассоциированной наследственной рак молочной железы и яичников (OMM 612555), тип наследования аутосомно-доминантный; предрадикальность к раку молочной железы у мужчин (OMM 114480), тип наследования аутосомно-доминантный;
- *BRC4*-ассоциированной риск меланобластомы (OMM 155255), тип наследования аутосомно-доминантный;
- *BRC4*-ассоциированной риск злокачественных новообразований поджелудочной железы (OMM 613347), тип наследования аутосомно-доминантный.

Страница 1 из 5

Личный кабинет на сайте компании



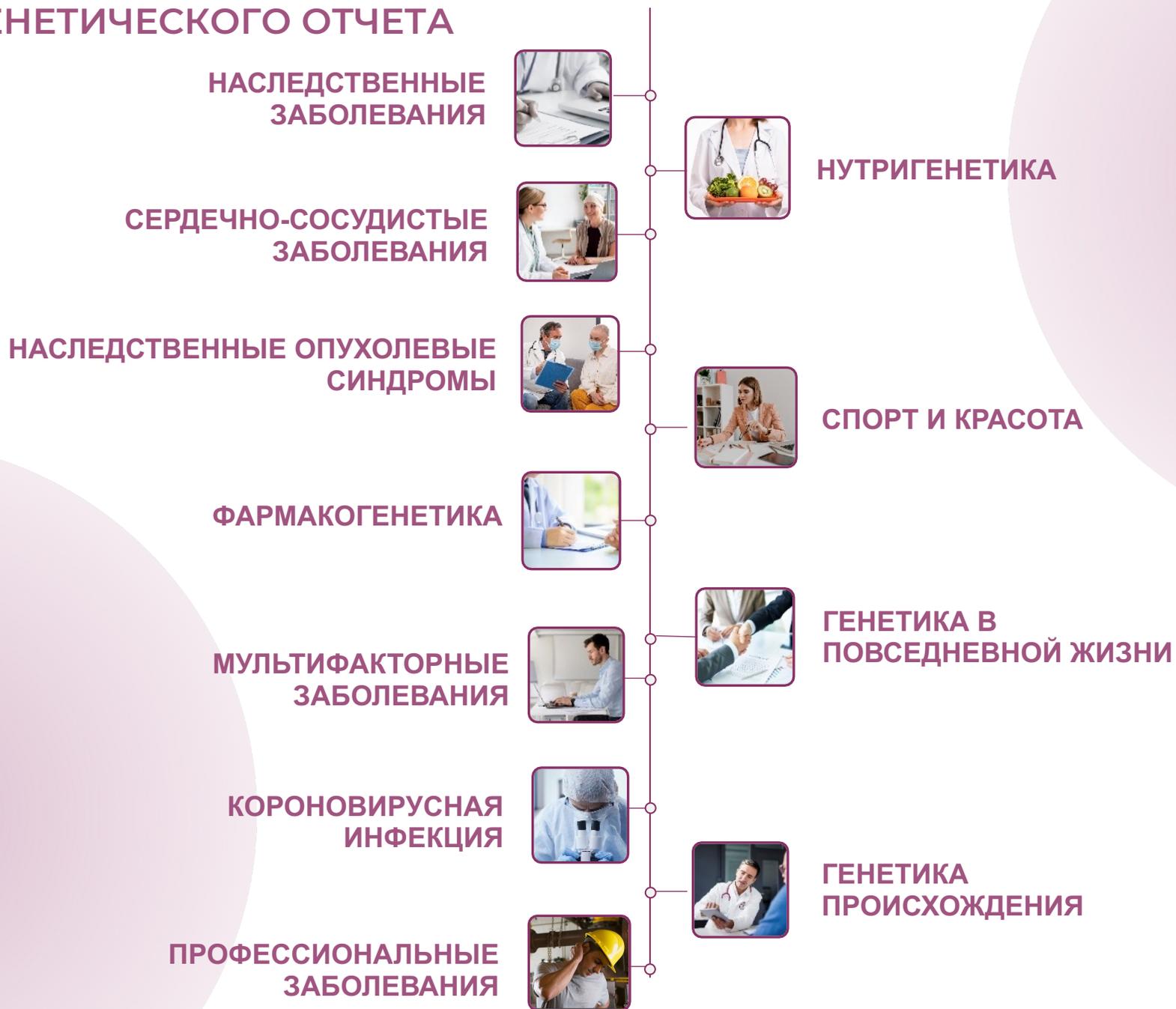
ВНИМАНИЕ!
Злокачественная гипертермия!
ALERT! Malignant hyperthermia!

в случае выявленного генетического риска развития злокачественной гипертермии выдается карточка и браслет для информирования врача при выборе препарата для обезболивания

Геном на цифровом носителе, доступный для переанализа в случае появления новой информации

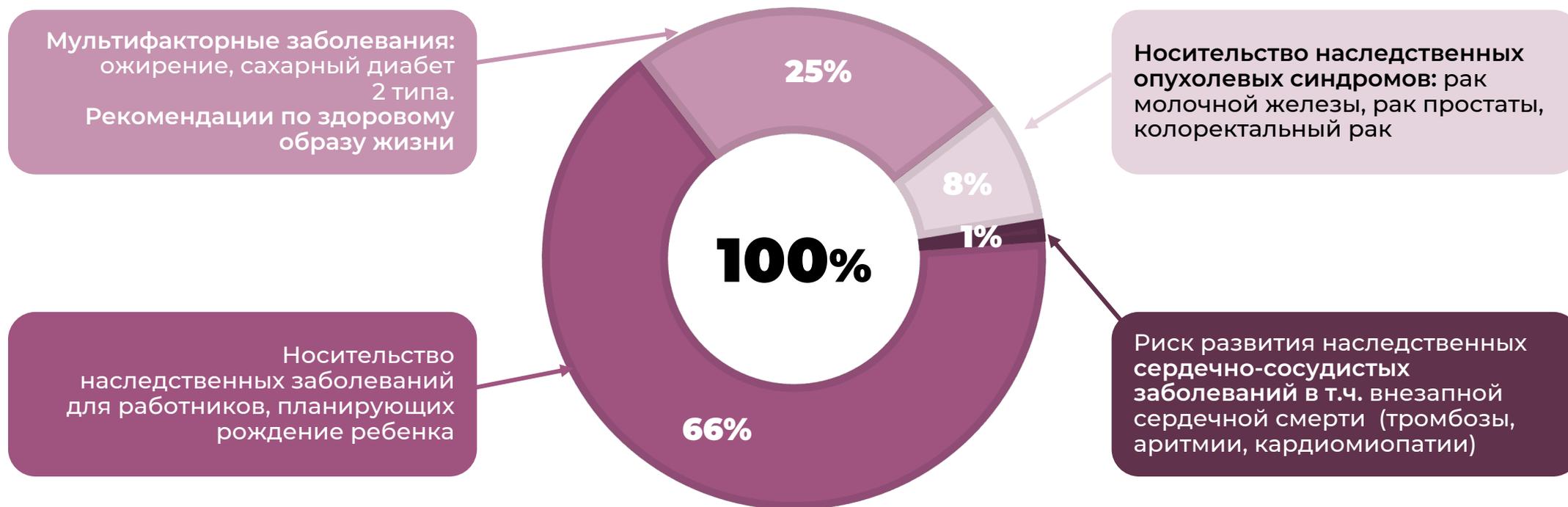
СТРУКТУРА ГЕНЕТИЧЕСКОГО ОТЧЕТА

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ,
ИМЕЮЩИЕ КЛИНИЧЕСКОЕ
ЗНАЧЕНИЕ



ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ И
ОБРАЗ ЖИЗНИ

Индивидуальный алгоритм обследования (методы и частота), разработанный на основе клинических рекомендаций, результатов полногеномного секвенирования, биохимических исследований и анкетирования



Мониторинг реализации персонализированных программ по онкорискам

23%

следуют рекомендациям, проходят обследования

28%

планируют соблюдать рекомендации

6%

с диагностированными новообразованиями по результатам рекомендованных обследований, начато лечение

СТРУКТУРА НАУЧНОГО ОТЧЕТА О ГЕНЕТИЧЕСКОМ ЗДОРОВЬЕ РАБОТНИКОВ И ИХ СЕМЕЙ



Медико-демографическая характеристика работников, вошедших в исследование



Генетический профиль



Рекомендации по корпоративным программам сохранения и укрепления здоровья работников



Рекомендации по развитию корпоративных программ оказания медицинской помощи с учетом формирования компетенций по персонализированной медицине



Оценка медико-экономической эффективности профилактики генетических рисков развития заболеваний у работников

Структура выявленных генетических рисков

750

с носительством наследственных заболеваний (аутосомно-рецессивных заболеваний)

495

с риском развития ожирения

306

с риском развития инфаркта миокарда и артериальной гипертензии

108

с рисками развития сахарного диабета 2 типа

14

с риском развития наследственных сердечно-сосудистых заболеваний в т.ч. с внезапной сердечной смерти

95

с носительством наследственных опухолевых синдромов (онкорисками)

1

с риском развития злокачественной гипертермии при введении препаратов для наркоза

Экспертная оценка возможной реализации выявленных генетических рисков через 10 лет

Заболевание	Выявлено генетических рисков	Прогнозное количество реализованных рисков через 10 лет	Реализации риска, %
Инфаркт миокарда	12	8	67
Артериальная гипертензия	294	205	70
Ожирение	495	346	70
Сахарный диабет 2 типа	108	76	71
Наследственные ССЗ	14	10	71
Рак молочной железы	49	24	49
Колоректальный рак	31	2	6
Рак простаты	15	6	40
Всего	1018	677	66

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПРОФИЛЬ НА 1000 РАБОТНИКОВ

Высокая потребность

840

магния

380

витамина B12

90

витамина D



Плохая переносимость

440

лактозы

870

крахмала

5

глутена



Физические нагрузки

75

хорошая переносимость
аэробных нагрузок

11

высокая
выносливость

110

хорошая
мышечная сила

285

высокий риск травм
сухожилий и связок



Черты характера

45

сохранность когнитивных
способностей

160

склонность к быстрому
принятию решения

115

склонность к
аналитической работе

ВЕРОЯТНОСТЬ
ДОЖИТИЯ ДО 100 ЛЕТ

75



РЕКОМЕНДАЦИИ ПО КОРПОРАТИВНЫМ ПРОГРАММАМ СОХРАНЕНИЯ И УКРЕПЛЕНИЯ ЗДОРОВЬЯ РАБОТНИКОВ



Здоровье здоровых



Рациональное питание



Укрепление
и сохранение физического
здоровья работников



Благоприятные условия
труда



Рекомендации по
профилактике
для работников с
генетическими рисками
развития мультифакторных
заболеваний



Корпоративные программы
по оказанию медицинской
помощи и создание центра
компетенций по
персонализированной
медицине



Противодействие
злоупотреблению алкоголем и
потреблению табака
работниками

ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ЗДОРОВЬЕ РАБОТНИКОВ

Снижается* (за 10 лет):

в **1,8 раз** заболеваемость с временной утратой трудоспособности

в **2 раза** инвалидизация

в **3 раза** риск смерти от онкологических заболеваний

в **4 раза** риск сердечно-сосудистых катастроф (инфаркт миокарда, инсульт, внезапная сердечная смерть)

* Экспертная оценка

ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ЗДОРОВЬЕ СЕМЬИ

Снижение* случаев рождения детей с генетической патологией, включая орфанные в **10 раз**

Увеличение выявляемости хромосомных аномалий у плода, в том числе синдрома Дауна, на **30%**

Снижение числа впервые установленных случаев заболевания синдромом Дауна более, чем на **40%**

Экономический эффект** за 10 лет на 1 000 полногеномных исследований — 840 млн руб.

320 млн рублей для работодателя

240 млн рублей для государства

280 млн рублей для домохозяйств

Экономический эффект** в первые 18 лет жизни ребенка с хромосомными аномалиями

90 млн рублей
на **1000 исследований**

(выплаты из бюджета на ребенка с синдромом Дауна, его родителям (опекунам) составляют от 180 до 300 тыс. рублей в год)

СОЦИАЛЬНЫЙ ЭФФЕКТ ПРОГРАММЫ «ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ЗДОРОВЬЕ РАБОТНИКОВ И ИХ СЕМЕЙ»

Результаты опроса работников — участников проекта

38%

прошли обследование, в том числе плановую диспансеризацию

32%

изменили питание на более здоровое

7%

перестали употреблять спиртные напитки

36%

работников обсудили результаты исследования с лечащим врачом

10%

начали заниматься спортом

6%

бросили курить

Результаты опроса беременных работниц, прошедших НИПТ

95%

довольны возможностью пройти НИПТ бесплатно

88%

считают важной информацию о рисках хромосомной аномалии у плода

84%

считают, что НИПТ должен проводиться всем беременным женщинам

В **2** раза
уровень доверия к НИПТ выше чем к стандартному скринингу

Продолжительная и активная жизнь

- реализация персонализированных программ профилактики генетических рисков на основе полногеномного секвенирования
- реализация онкогенетических проектов
- реализация программ медицинской реабилитации с учетом данных генетических исследований
- включение генетических данных в национальную цифровую платформу «Здоровье» и корпоративные цифровые платформы по управлению здоровьем работника



Технологии здоровья

- повышение доступности высокотехнологичных генетических исследований
- создание кабинетов генетического здоровья на базе обновленных центров здоровья
- формирование нового сектора рынка услуг – генетического здоровья на основе инновационных технологий



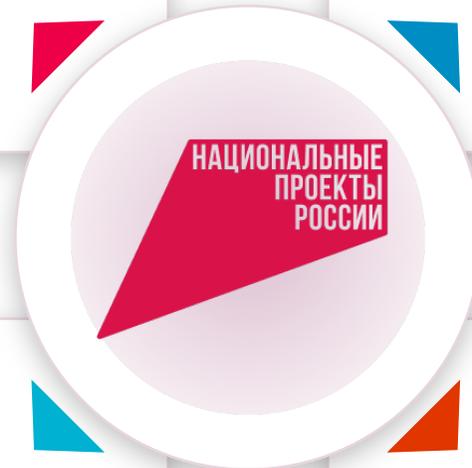
Семья

- проведение полногеномного исследования и ПГТ-А супружеским парам, планирующим рождение детей
- проведение НИПТ беременным женщинам
- проведение полногеномного исследования детям с подозрением на орфанные заболевания



Кадры

- программы дополнительного образования по предиктивной и персонализированной медицине на основе генетических исследований





Генетика, также как искусственный интеллект, будет в основе прогресса по многим направлениям жизнедеятельности человека. Кто будет преуспевать, получит принципиальные, качественные конкурентные преимущества поколенческого характера.



В.В. Путин