

Молекулярно-генетическое тестирование онкологических пациентов в РФ – текущее состояние и перспективы

Проф. Сергей Тюляндин

Зам. директора по научной работе НМИЦ онкологии им. Н.Н.Блохина,
Москва

Председатель Российского общества клинической онкологии (RUSSCO)

Тенденции развития молекулярно-генетического тестирования

Рутинное тестирование больных злокачественными опухолями для определения таргетлируемых мишеней в опухоли и плазме

Переход от последовательного определения мишеней к использованию мультигенных панелей

Широкое использование секвенирования последнего поколения для полноценной характеристики генома опухоли и создания баз данных

Развитие инструментов анализа молекулярно-генетической информации (биоинформатика)

Централизация исследований:

- концентрация специалистов

- концентрация дорогостоящего оборудования и его полная загрузка

- снижение стоимости тестирования

- эффективный контроль качества внутренний и внешний

Искусственный интеллект

Программа молекулярно-генетического тестирования в Российского общества клинической онкологии (2012-2019)

Задача

Это научно-исследовательский проект, направленный на разработку отечественной модели молекулярно-генетического тестирования и получение сведений о частоте мутаций у пациентов Российской Федерации

Цель

Сделать доступным определение молекулярно-генетических нарушений злокачественных опухолей для определения показаний к назначению высокоэффективной таргетной терапии и увеличения продолжительности жизни онкологических больных.

Условия

- Должна быть доступна в любой точке страны
- Бесплатна для больного и учреждения
- Участие сертифицированных государственных лабораторий
- Оптимальное время и качество выполнения теста
- Качественная транспортировка биоматериала в максимально сжатые сроки
- Наличие таргетного препарата при обнаружении мишени
- Создание веб-портала для электронной регистрации, логистических операций, получения ответа, контроля времени выполнения теста
- Хранение полученных биологических образцов (биобанк).

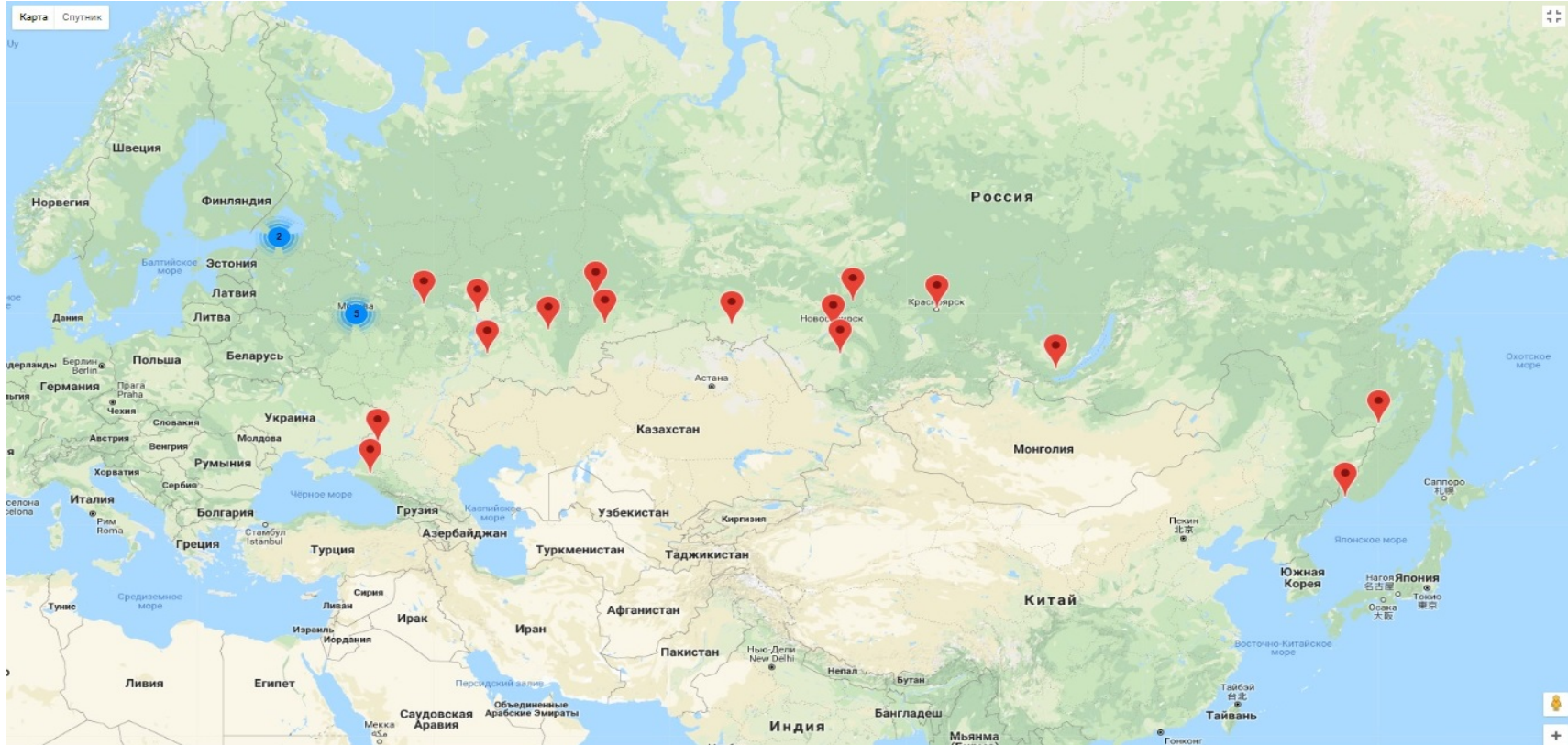
Программа молекулярно-генетического тестирования в Российскогообщества клинической онкологии (2012-2019): итоги

- В рамках Программы работают 25 государственных лабораторий, которые за время осуществления программы (2012-2018 гг.) выполнили **84085** тестов у **59780** больных.
- Возможности проекта используют в своей работе **2346** онкологов, представляющих **453** ЛПУ из **83** регионов страны.
- Существующий интернет-портал **cancergenome.ru** позволяет вести центральный учет пациентов и результатов проведенного тестирования, организовывать логистику отправки биоматериала в лаборатории и из лаборатории в биобанк на хранение.
- Централизованный учет пациентов и результатов тестирования позволяет определить характер генетических нарушений, лежащих в основе патогенеза некоторых опухолей, у населения РФ.
- Вся работа с биообразцами осуществляется в строгом соответствии с действующим законодательством и международными этическими стандартами.

Итоги работы проекта за 2018 год

Мутация	Заболевание	Образец ткани	Число выполненных тестов	Кол-во лабораторий, выполняющих тест
EGFR	Рак легкого	опухоль	6783	19
		цитология	504	8
		плазма	867	7
EGFR T790M	Рак легкого	опухоль	112	6
ALK	Рак легкого	опухоль	2979	8
ROS-1	Рак легкого	опухоль	1602	3
BRAF (меланома)	Меланома	опухоль	634	5
BRAF (рак легкого)	Рак легкого	опухоль	233	2
BRCA1/2 PCR	Рак яичников	плазма	3804	18
BRCA1/2 NGS	Рак яичников	опухоль	462	1
KRAS	Рак толстой кишки	опухоль	2356	15
NRAS	Рак толстой кишки	опухоль	2123	12
PD-L1	Рак легкого	опухоль	277	6
Всего			23346	

Проект «Программа молекулярно-генетического тестирования» Российского общества клинической онкологии Лаборатории, участвующие в проекте



Количества лабораторий, участвующих в Программе достаточно для выполнения вышеперечисленных тестов на сегодня и на ближайшую перспективу. Уровень подготовки специалистов удовлетворяет современным требованиям и требованиям GLP.

Проект «Национальная Программа молекулярно-генетического тестирования» Российского общества клинической онкологии Cancergenome.ru



Официальный сайт Программы RUSSCO

«Совершенствование молекулярно-генетической диагностики в Российской Федерации с целью повышения эффективности противоопухолевого лечения»

Отправить материал
на диагностику

Регистрация
в программе

8-800 100-68-38

О ПРОЕКТЕ

ИНФОРМАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ

МУТАЦИИ

ЛАБОРАТОРИИ

БИОБАНК RUSSCO

КОНТАКТЫ

Мутации

Информация об исследуемых мутациях

подробнее



[J Glob Oncol](#). 2019 May;5:1-7. doi: 10.1200/JGO.19.00024.

Overall Survival of Patients With ALK-Positive Metastatic Non-Small-Cell Lung Cancer in the Russian Federation: Nationwide Cohort Study.

[Tsimafeyeu I](#)¹, [Moiseenko F](#)², [Orlov S](#)³, [Filippova E](#)³, [Belonogov A](#)⁴, [Nebesnykh A](#)⁵, [Khalimov A](#)⁶, [Karabina E](#)⁷, [Shikina V](#)⁸, [Abdelgafur A](#)⁹, [Statsenko G](#)¹⁰, [Titova I](#)¹¹, [Isaichikov D](#)¹², [Makarnyaeva G](#)⁴, [Mordovskiy A](#)¹³, [Barkovskaya O](#)¹⁴, [Smirnov A](#)¹⁵, [Gikalo M](#)⁴, [Savelov N](#)⁴, [Kosov D](#)¹⁶, [Imyanitov E](#)¹⁷, [Demidova I](#)⁴, [Tjulandin S](#)^{1,18}.

[Virchows Arch](#). 2018 Dec;473(6):719-724. doi: 10.1007/s00428-018-2453-7. Epub 2018 Sep 13.

RUSSCO-RSP comparative study of immunohistochemistry diagnostic assays for PD-L1 expression in urothelial bladder cancer.

[Zavalishina L](#)^{1,2}, [Tsimafeyeu I](#)³, [Povilaitite P](#)^{2,4}, [Raskin G](#)^{2,5}, [Andreeva Y](#)^{1,2}, [Petrov A](#)^{2,4}, [Kharitonova E](#)⁶, [Rumyantsev A](#)^{6,7}, [Pugach I](#)⁶, [Frank G](#)^{1,2}, [Tjulandin S](#)^{6,7}.

[Lung Cancer](#). 2017 Jan;103:17-23. doi: 10.1016/j.lungcan.2016.11.001. Epub 2016 Nov 13.

Detection of ALK rearrangements in 4002 Russian patients: The utility of different diagnostic approaches.

[Demidova I](#)¹, [Grinevich V](#)², [Avdalian A](#)³, [Imyanitov E](#)⁴, [Gikalo M](#)⁵, [Savelov N](#)⁵, [Novikova I](#)⁶, [Samuilenkova O](#)³, [Tiurin V](#)⁴, [Ulianova E](#)⁶, [Tsimafeyeu I](#)⁷, [Tjulandin S](#)⁷.

[Mol Diagn Ther](#). 2016 Aug;20(4):401-6. doi: 10.1007/s40291-016-0213-4.

Distribution of EGFR Mutations in 10,607 Russian Patients with Lung Cancer.

[Imyanitov EN](#)^{1,2,3,4}, [Demidova IA](#)⁵, [Gordiev MG](#)⁶, [Filipenko ML](#)⁷, [Kekeyeva TV](#)⁸, [Moliaka YK](#)⁹, [Gervas PA](#)¹⁰, [Kozhemyako VB](#)¹¹, [Vodolazhskiy DI](#)¹², [Sergeyeva LA](#)¹³, [Fattakhova DU](#)¹⁴, [Iyevleva AG](#)^{15,16}, [Mitiushkina NV](#)¹⁵, [Kuligina ESh](#)¹⁵, [Barinov AA](#)⁵, [Mommaeva MS](#)⁶, [Aleksakhina SN](#)^{15,17}, [Tsimafeyeu IV](#)¹⁸, [Tjulandin SA](#)¹⁹.

Национальная Программа молекулярно-генетического тестирования

- При передаче проекта в ведение Министерства здравоохранения необходимо решить следующие возникающие проблемы (1):
 - Определение тарифов ОМС достаточных для выполнения каждого теста (предусмотреть возможность выполнения одного и того же теста на разном оборудовании и разными реактивами, что может объяснять разницу в стоимости выполнения теста).
 - Авансовое финансирование лабораторий для закупок реагентов и расходных материалов.
 - Централизованный портал и база данных
 - служит для регистрации врачей и пациентов;
 - врач получает доступ к личному кабинету, через который осуществляется вызов курьера для забора материала и отправки в лабораторию, а также с помощью которого врач получает результаты тестирования;
 - каждый субъект РФ привязан к той или иной лаборатории по территориальному принципу и в зависимости от типа мутации;
 - портал необходим для строгого контроля над движением материала согласно алгоритму, учета выполненных тестов и их оплаты, анализа результатов работы лабораторий, анализа частоты и вида мутаций в российской популяции.

Национальная Программа молекулярно-генетического тестирования

При передаче проекта в ведение Министерства здравоохранения необходимо решить следующие возникающие проблемы (2):

- Логистика
- Биобанк и его финансирование.
 - Поступающие гистологические образцы после тестирования отправляются сегодня в биобанк (Национальный БиоСервис, г. Санкт-Петербург). Гистологический блок/стекло может быть возвращен учреждению или пациенту по заявлению.
 - Создание условий для дальнейшего развития персонализированной медицины, т.к. потенциально образцы могут использоваться для проведения трансляционных исследований.
 - Квалифицированное хранение и информационное сопровождение образцов, подбор образцов по заданным параметрам для исследований.
- Контроля качества выполняемых тестов в лабораториях, участвующих в Программе.
- Проведение образовательных мероприятий и курсов обучения для работников лабораторий
- Ежегодное совещание всех участников Программы и Министерства здравоохранения для обсуждения результатов работы, анализа и поиска путей решения возникающих проблем, планирования внедрения новых перспективных тестов, включения новых лабораторий в Программу, оптимизация процессов и др целей.
- Наличие опытного административного персонала для координации Программы включая надежное IT сопровождение и горячую линию

Национальная Программа молекулярно-генетического тестирования: как нам видится идеальное решение

- Создание в каждом федеральном округе лабораторного комплекса на базе регионального онкологического центра, включающего:
 - Молекулярно-генетическая лаборатория с современным оборудованием
 - Морфологическая лаборатория
 - Биобанк
 - Группа биоинформатики
 - IT группа (единая для всех лабораторий страны база данных)
- Важнейшей задачей является единая для всех онкологических учреждений страны электронная история болезни или электронная база данных пациентов
- Подготовка кадров

Благодарю за внимание!