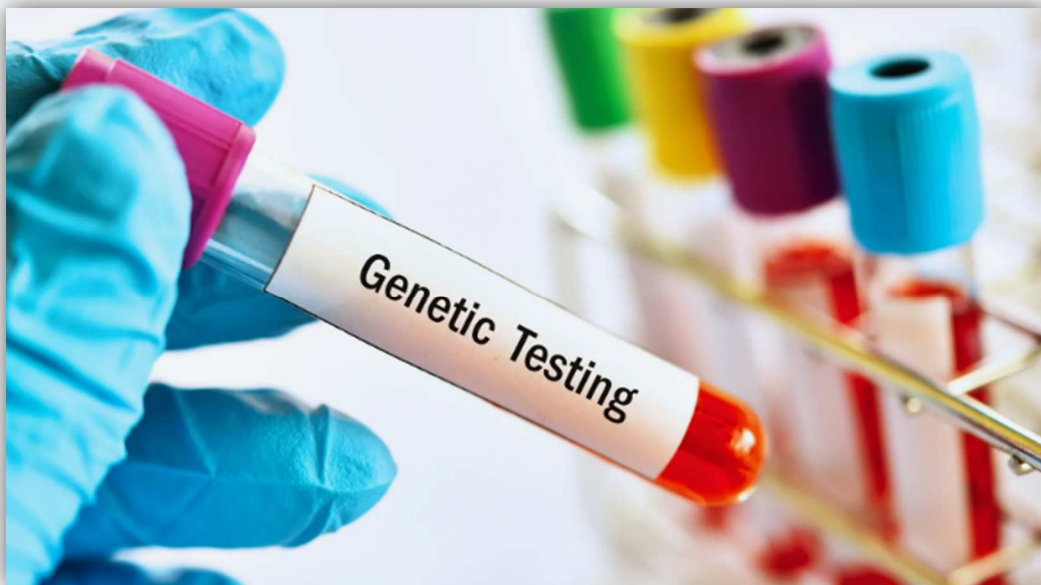




ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
ДОНЕЦКОЙ НАРОДНОЙ РЕСПУБЛИКИ  
«РЕСПУБЛИКАНСКАЯ НАУЧНАЯ МЕДИЦИНСКАЯ БИБЛИОТЕКА»

Информационно-библиографический отдел



***МЕЖДУНАРОДНЫЙ ДЕНЬ ДНК - 25.04.2026***

**Применение генетического тестирования в клинической практике**

*Информационный бюллетень*

В последние годы генетическое тестирование становится доступным инструментом клинической практики и постепенно интегрируется в деятельность врачей первичного звена. Его применение позволяет выявлять наследственную предрасположенность к заболеваниям, уточнять диагноз и повышать безопасность и эффективность лекарственной терапии с учётом индивидуальных генетических особенностей пациента.

В условиях первичной медико-санитарной помощи особое значение имеет раннее выявление пациентов с признаками наследственной патологии. Ключевыми задачами врача являются сбор и анализ семейного анамнеза, определение показаний к генетическому тестированию и своевременное направление на медико-генетическое консультирование.

Использование фармакогенетических данных при выборе лекарственной терапии способствует снижению риска нежелательных лекарственных реакций и повышению эффективности лечения. Наиболее актуальными направлениями применения генетического тестирования являются кардиология, онкология, репродуктивная медицина и профилактика лекарственно-индуцированных осложнений.

Информационный бюллетень содержит актуальные сведения о возможностях генетического тестирования и может быть использован врачами первичного звена при принятии клинических решений и маршрутизации пациентов.

Донецк, 2026

## I. Генетическое тестирование в клинической практике: основы и возможности

- 1 **Генетическое** тестирование в кардиологии с помощью NGS панели: от оценки риска заболевания до фармакогенетики / В. В. Мирошникова, С. Н. Пчелина, М. Ю. Донников [и др.] // Фармакогенетика и фармакогеномика. – 2023. – № 1. – С. 7-19.
- 2 **Леонова, М. В.** Стратегия и технологии распространения и внедрения фармакогеномики в клиническую практику: зарубежный опыт / М. В. Леонова // Фармакогенетика и фармакогеномика. – 2024. – № 1. – С. 44-52.
- 3 **Рекомендации** Российского общества медицинских генетиков по хромосомному микроматричному анализу / И. Н. Лебедев, Н. В. Шилова, И. Ю. Юров [и др.] // Медицинская генетика. – 2023. – Т. 22, № 10. – С. 3-47.
- 4 **Сычев, Д. А.** Перспективы развития в России фармакогенетики для персонализации фармакотерапии / Д. А. Сычев, К. Б. Мирзаев, Н. П. Денисенко // Российский журнал персонализированной медицины. – 2023. – Т. 3, № 5. – С. 39-45.
- 5 **Ткачук, Е. А.** Роль генетики в современной медицине / Е. А. Ткачук, И. Ж. Семинский // Байкальский медицинский журнал. – 2022. – Т. 1, № 1. – С. 81-88.

## II. Применение генетического тестирования в практике врача первичного звена

### 2.1. Медико-генетическое консультирование и маршрутизация пациентов

- 6 **Борисова, А. О.** Социокультурные аспекты преконцепционного генетического тестирования / А. О. Борисова, Р. С. Нестеров // Медицинская этика. – 2023. – № 3. – С. 14-21.
- 7 **Дорошенко, И. Т.** Роль медико-генетического консультирования детей с эктодермальной дисплазией в ранней диагностике экспертно значимых признаков заболевания / И. Т. Дорошенко, В. В. Голикова, С. М. Минкевич // Современные перинатальные медицинские технологии в решении проблем демографической безопасности. – 2023. – № 16. – С. 285-291.
- 8 **Основы** медико-генетического консультирования и принципы лечения пациентов с наследственными нарушениями липидного обмена / Е. В. Митина, В. И. Кузнецов, Н. В. Стуров [и др.] // Фармакология & Фармакотерапия. – 2022. – № 3. – С. 46-53.
- 9 **Пренатальная** диагностика и медико-генетическое консультирование при орофациальных расщелинах / А. А. Ершова-Павлова, Н. А. Венчикова, Г. А. Карпенко [и др.] // Современные перинатальные медицинские технологии в решении проблем демографической безопасности. – 2022. – № 15. – С. 502-507.
- 10 **Социально-психологические** аспекты медико-генетического консультирования пациентов с наследственными опухолевыми синдромами и их родственников : учебно-методическое пособие / М. М. Бяхова, М. В. Макарова, М. В. Немцова [и др.]. – Москва: Триумф, 2024. – 70 с.

### 2.2. Фармакогенетика и безопасность лекарственной терапии

- 11 **Бартенева, А. С.** Фармакогенетическое тестирование как элемент персонализированной медицины в реальной клинической практике / А. С. Бартенева, Н. А. Воробьева // Российский журнал персонализированной медицины. – 2022. – Т. 2, № 3. – С. 27-37.
- 12 **Кантемирова, Б. И.** Фармакогенетические особенности назначения ингибиторов ангиотензинпревращающего фермента / Б. И. Кантемирова, О. В. Комарова, А. Н. Романова // Фармакогенетика и фармакогеномика. – 2024. – № 2. – С. 19-28.

13 **Костюк, С. А.** Фармакогенетика – молекулярные основы эффективной и безопасной лекарственной терапии / С. А. Костюк // Неотложная кардиология и кардиоваскулярные риски. – 2025. – Т. 9, № 1. – С. 2515-2523.

14 **Мельникова, А. Н.** Проведение фармакогенетического тестирования для персонализации назначения статинов в городе Москве / А. Н. Мельникова, М. В. Авксентьева // Медицинские технологии. Оценка и выбор. – 2024. – № 4 (46). – С. 49-55.

15 **Фармакогенетика** ингибиторов протонной помпы: от теории к персонализированной клинической практике (обзор литературы) / А. В. Рута, Т. В. Шелехова, Е. В. Лучинина [и др.] // Научно-медицинский вестник Центрального Черноземья. – 2025. – Т. 26, № 4. – С. 41-57.

16 **Фармакогенетическое** тестирование: этические вызовы и пути их решения / С. М. Демарина, А. М. Сироткина, А. А. Усолкин, Е. Д. Домбровская // Медицинская этика. – 2025. – Т. 13, № 4. – С. 47-50.

### 2.3. Применение генетических подходов в отдельных клинических областях

17 **Генетические** основы кардиотоксичности: от механизмов к персонализированной медицине / Ю. И. Бузиашвили, С. Т. Мацкеплишвили, Э. У. Асымбекова [и др.] // Клиническая физиология кровообращения. – 2025. – Т. 22, № 3. – С. 203-211.

18 **Значение** медико-генетического консультирования при планировании деторождения у пациентки с цистинурией и нарушением репродуктивной функции / М. М. Литвинова, Т. В. Филиппова, А. П. Гудкова [и др.] // Медицинская генетика. – 2024. – Т. 23, № 10. – С. 38-49.

19 **Искендеров, Б. Г.** Возможности и трудности диагностики наследственных аритмических синдромов в реальной клинической практике / Б. Г. Искендеров, Т. В. Лохина, Л. Ф. Бурмистрова // Вестник аритмологии. – 2025. – Т. 32, № 2 (120). – С. 62-72.

20 **Медико-генетическое** консультирование при планировании вспомогательных репродуктивных технологий у пациентов с впервые выявленным раком молочной железы / О. В. Прибушеня, И. Л. Дусь, В. Ю. Демидчик, С. Е. Шелкович // Охрана материнства и детства. – 2022. – № 2 (40). – С. 113-114.

21 **Офтальмогенетика** – реальность и необходимость в клинической практике / В. В. Кадышев, М. О. Кириллова, О. В. Халанская [и др.] // Поликлиника. – 2022. – № 5 (1). – С. 19-22.

22 **Периконцепционное** медико-генетическое консультирование и первый опыт проведения вспомогательных репродуктивных технологий у пациентов с впервые выявленным раком молочной железы и нереализованной репродуктивной функцией / В. Ю. Демидчик, С. Е. Шелкович, О. В. Прибушеня [и др.] // Репродуктивное здоровье. Восточная Европа. – 2022. – Т. 12, № 1. – С. 67-71.

23 **Прибушеня, О. В.** Семейные формы рака молочной железы у женщин репродуктивного возраста: особенности медико-генетического консультирования / О. В. Прибушеня, И. В. Наумчик, Ю. С. Луферова // Современные перинатальные медицинские технологии в решении проблем демографической безопасности. – 2023. – № 16. – С. 574-581.

24 **Синдром** наследственного диффузного рака желудка: медико-генетическое консультирование, стратегия ведения членов семей, профилактическая гастрэктомия, наблюдение носителей мутаций CDH1 и CTNNA1 / Н. В. Коваленко, В. В. Жаворонкова, М. П. Постолов, В. А. Суворов // Сибирский онкологический журнал. – 2022. – Т. 21, № 3. – С. 126-134.

25 **Что** следует знать урологу о фрагментации ДНК сперматозоидов / Ю. В. Олефир, Е. А. Ефремов, М. А. Родионов [и др.] // Андрология и генитальная хирургия. – 2023. – Т. 24, № 1. – С. 24-35.

## ***Электронная доставка документов***

Уважаемые пользователи!

*ГБУ ДНР «РЕСПУБЛИКАНСКАЯ НАУЧНАЯ МЕДИЦИНСКАЯ БИБЛИОТЕКА»  
ПРЕДЛАГАЕТ*

сервисную услугу – электронную доставку документов, при помощи которой у вас будет возможность заказывать и получать электронные копии документов из фондов нашей библиотеки

***НА БЕСПЛАТНОЙ ОСНОВЕ!***

Заказы принимаются от коллективных и индивидуальных пользователей. Возможность выполнения заказа в каждом конкретном случае определяется специалистом библиотеки. После получения заказа и проверки наличия необходимого документа в фонде создается электронная копия документа, которая и отправляется пользователю на указанный электронный адрес. При невозможности выполнения заказа пользователю направляется сообщение о причинах отказа.

В зависимости от объема и сложности заказ выполняется в течение 1-2 рабочих дней.

Для получения электронных копий документов из фондов библиотеки просим обращаться на электронный адрес: [med\\_library\\_don@mail.ru](mailto:med_library_don@mail.ru) или в отдел обслуживания читателей по телефону: +7 (856) 338-07-60, +7 (949) 418-92-25.

Составитель:

Доценко Е. Г.

Ответственный за выпуск:

Ладвинская А. А.