

УДК 614.:616-053.2:575.1

Л.О. Турова

Популяційна модель впровадження персоналізованої медицини в педіатричній практиці в умовах спроможної мережі закладів охорони здоров'я

Національний медичний університет імені О.О. Богомольця, м. Київ, Україна

Ukrainian Journal of Perinatology and Pediatrics. 2025.4(104): 50-59. doi: 10.15574/PP.2025.4(104).5059

For citation: Turova LO. (2025). Population-based model for implementing personalized medicine in pediatric practice within a capable healthcare network. Ukrainian Journal of Perinatology and Pediatrics. 4(104): 50-59. doi: 10.15574/PP.2025.4(104).5059.

Мета – розробити і науково обґрунтувати популяційну модель впровадження персоналізованої медицини в педіатричну практику в умовах спроможної мережі закладів охорони здоров'я (ЗОЗ).

Матеріали і методи. Проведено організаційно-аналітичне дослідження з використанням системного аналізу нормативної бази формування спроможної мережі ЗОЗ, порівняльного аналізу міжнародного досвіду інтегрування геномної медицини, структурного моделювання; розроблено багаторівневу модель інтегрування генетичних предикторів у педіатричну практику.

Результати. Сформовано трирівневу організаційну модель (первинний, кластерний, надкластерний рівні), що забезпечує поетапне інтегрування генетичних предикторів у систему медичної допомоги дітям. Розроблено популяційний алгоритм родинного генетичного супроводу від прекоцепційного періоду до постнатального етапу. Модель передбачає стратифікацію ризиків, формування індивідуалізованих профілактичних маршрутів і створення регіональних реєстрів.

Висновки. Запропонована модель забезпечує системне інтегрування персоналізованих підходів у педіатрію, сприяє ранньому виявленню генетичних ризиків і формує основу для зниження довгострокової захворюваності й оптимізації ресурсів охорони здоров'я. Авторка заявляє про відсутність конфлікту інтересів.

Ключові слова: персоналізована медицина, генетичні предиктори, педіатрія, організація охорони здоров'я, популяційна профілактика.

Population-based model for implementing personalized medicine in pediatric practice within a capable healthcare network

L.O. Turova

Bogomolets National Medical University, Kyiv, Ukraine

Aim – to develop and scientifically substantiate a population-based model for the implementation of personalized medicine in pediatric practice within a capable healthcare facility network.

Materials and methods. An organizational and analytical study was conducted using a systemic analysis of the regulatory framework governing the formation of a capable healthcare network, a comparative analysis of international experience in integrating genomic medicine, and structural modeling. A multilevel model for the integration of genetic predictors into pediatric practice was developed.

Results. A three-tier organizational model (primary, cluster, and supercluster levels) was established to ensure the phased integration of genetic predictors into pediatric healthcare delivery. A population-based algorithm for family genetic support was developed, covering the continuum from the preconception period to the postnatal stage. The model incorporates risk stratification, the development of individualized preventive care pathways, and the establishment of regional registries.

Conclusions. The proposed model enables the systematic integration of personalized approaches into pediatric care, facilitates the early identification of genetic risks, and provides a foundation for reducing long-term morbidity and optimizing healthcare resources.

The author declares no conflict of interest.

Keywords: personalized medicine, genetic predictors, pediatrics, healthcare organization, population-based prevention.

Формування спроможної мережі закладів охорони здоров'я (ЗОЗ) в Україні створює нову організаційну архітектуру надання медичної допомоги. Проте структурні зміни самі по собі не гарантують підвищення ефективності без зміни концептуальних підходів до профілактики і прогнозування захворюваності.

Педіатрична популяція характеризується високою питомою вагою клінічних станів, у формуванні яких значну роль відіграють генетично

детерміновані механізми. Відсутність системного інтегрування генетичних предикторів у практику первинної та спеціалізованої допомоги обмежує можливості ранньої стратифікації ризиків.

Світовий досвід впровадження персоналізованої медицини (ПМ). У міжнародній практиці ПМ розглядають як стратегічний інструмент зниження довгострокової захворюваності та економічного навантаження на систему охорони здоров'я. Медична генетика є основою ПМ,

оскільки саме генетична інформація дає змогу підібрати індивідуальні методи профілактики, діагностики та лікування захворювань. В Європі діє Міжнародний консорціум персоналізованої медицини, метою якого є зробити Європу глобальним лідером у дослідженні ПМ [5,11,13]. У Великій Британії Національна служба охорони здоров'я запущено «проект геному» вартістю 300 млн фунтів стерлінгів для дослідження генетичного матеріалу 100 000 людей. У Німеччині Міністерством освіти та досліджень виділено 360 млн євро на просування ПМ протягом наступних трьох років. А в США запущено проект геному вартістю 215 млн доларів. Усі ці проекти спрямовані на використання результатів у сфері охорони здоров'я [11].

У Данії розроблено національну стратегію для ПМ, де створено національні геномні центри в Копенгагені та Орхусі з функцією координації досліджень, інтегрування геномних даних у медичну практику, освітою медичних працівників. Функціонує Датський національний геномний проект (GenomeDenmark), метою якого є збір та аналіз генетичних варіацій населення для досліджень і клінічної практики. Естонія також активно використовує геномні дані та реалізує Естонський геномний проект (Estonian Genome Project), започаткований у 2000 р. для поліпшення громадського здоров'я через дослідження біомаркерів. Більшість дорослого населення Ісландії пройшло генотипування, зокрема, 25 000 повних геномів секвеновано, це найбільш секвеноване населення у світі [9].

Серед країн Південно-Східній Азії Сінгапур і Таїланд є лідерами імплементації ПМ. Сінгапур розробляє національну ініціативу з ПМ, тоді як Таїланд успішно впровадив фармакогеноміку для пацієнтів. Індонезія і Малайзія знаходяться на початковому етапі впровадження, де більшість заходів зосереджені на дослідженнях і спеціалізованих клінічних послугах в окремих лікарнях і університетах [3,4].

В аналізах економічної ефективності, зосереджених на мультигенних тестах, виявлено, що у 80% досліджень генетичне тестування має сприятливе співвідношення ціни та ефективності. Крім того, економічний аналіз впровадження ПМ вказує на її користь навіть за відсутності доказів, наприклад, шляхом визначення змінних, які є особливо важливими для збирання даних, оцінювання діапазону можливих висновків і розроблення інноваційних підходів до моделювання [1,10,12].

Якісна і доступна медична допомога – пріоритет держави. Тому 01 липня 2022 року Верховною Радою України ухвалено Закон № 2347 [15], яким запущено наступний етап медичної реформи – формування спроможної мережі лікарень. На виконання вимог цього Закону прийнято постанову Кабінету Міністрів України від 28 лютого 2023 року № 174 «Деякі питання організації спроможної мережі закладів охорони здоров'я» [6]. Протягом червня–липня 2023 року погоджено і затверджено перелік надкластерних, кластерних і загальних лікарень спроможної мережі (станом на 20.12.2023). Зараз у 19 областях до спроможної мережі введено 562 заклади, з яких 123 надкластерні, 157 кластерних, 282 загальні заклади [8], і цей процес набуває динамічного характеру.

Тож, відповідно до реформи, спроможна мережа ЗОЗ – це мережа надавачів медичних послуг, що забезпечує медичне обслуговування в межах відповідного госпітального округу, зокрема, під час надзвичайних ситуацій, надзвичайного чи воєнного стану, дає змогу організувати належну якість такого обслуговування.

Мета дослідження – розробити і науково обґрунтувати популяційну модель впровадження ПМ у педіатричній практиці в умовах спроможної мережі ЗОЗ.

Матеріали і методи дослідження

Проведено організаційно-аналітичне дослідження з використанням системного аналізу нормативної бази формування спроможної мережі, порівняльного аналізу міжнародного досвіду інтегрування геномної медицини, структурного моделювання; розроблено багаторівневу модель інтегрування генетичних предикторів у педіатричну практику. Статистичні розрахунки проведено в пакеті «MedCalc® Statistical Software» (v.22.009) із визначенням показників рангової кореляції Спірмена (статистично значуще відмінні від 0; $p < 0,05$).

Результати дослідження та їх обговорення

За матеріалами попередніх досліджень встановлено, що медико-генетична служба в Україні зазнала суттєвого скорочення. Так, у 2008–2022 рр. медико-генетична мережа скоротилася на одну третину за рахунок центрів (кабінетів) районного рівня. Упродовж вказаного періоду зменшилася кількість загальних відвідувань із приводу медико-генетичного консультування (-60,59%), у тому числі первинних відвідувань

(-58,79%), обстежених вагітних (-64,88%), обстежених дітей першого року життя (-65,40%), сімей, які перебувають на диспансерному обліку (-17,30%), із них уперше взятих на обліку впродовж року (-65,55%) [14].

У 2022 р. показник відвідувань мав регіональні особливості та коливався від 0,1 на 100 осіб у Волинській, Кіровоградській і Херсонській областях до 5,4 на 100 осіб у Чернівецькій області. Упродовж 2008–2022 рр. у медико-генетичній мережі частка обстежених вагітних на бета-хоріонічний гонадотропін (β -ХГЛ) зменшилася з 58% до 37%, на вільний естріол – в 5,68 разу, на альфа-протеїн – у 8,29 разу. Проте частка виявлених відхилень у вагітних за альфа-протеїном зросла майже вдвічі – з 11,05% до 23,08%. У 2022 р. порівняно з 2008 р. загальна кількість виявлених ультразвуковим дослідженням вроджених вад у плода зменшилася втричі. Кількість обстежених вагітних методами інвазивного пренатального діагностування зменшилася в 4,4 разу і на 43% – кількість обстежених осіб, яким проведено лабораторне діагностування для виявлення генетичної та хромосомної патології. Проте показник виявлення відхилень методами лабораторного діагностування на 100 обстежених зріс +14,85% за рахунок біохімічних методів. Цитогенетичними і молекулярно-генетичними методами дослідження показник виявлених відхилень на 100 обстежених зменшився відповідно на -49,79% і -94,39% за 2008–2022 рр.

У 2022 р. порівняно з 2008 р. в Україні чисельність штатних посад завідувачів кабінетів (лікарів-генетиків), лікарів-генетиків, лікарів-лаборантів-генетиків суттєво скоротилася – відповідно на -45,24%, -24,83%, -23,39%. Визначено достовірну динаміку до зменшення чисельності вказаних посад ($p < 0,05$).

У 2022 р. в Україні рівень забезпеченості штатними посадами завідувачів кабінетів становив 0,780, лікарів-генетиків – 0,206, лікарів-лаборантів-генетиків – 0,173 на 100 тис. населення. Упродовж 2008–2022 рр. спостерігався достовірний тренд до зниження лише для динаміки рівня забезпеченості штатними посадами лікарів-генетиків ($R^2=0,65$; $p < 0,05$). Водночас рівень забезпеченості штатними посадами завідувачів кабінетів ($R^2=0,46$; $p > 0,05$) і лікарів-лаборантів-генетиків ($R^2=0,37$; $p > 0,05$) залишався стабільним.

У 2022 р. порівняно з 2008 р. в Україні спостерігалася зменшення показника укомплек-

тованості всіх штатних посад зайнятими посадами персоналу центрів/кабінетів. У 2022 р. показник укомплектованості штатних посад лікарів-генетиків становив 69,62% проти 85,37% у 2008 р., штатних посад лікарів-лаборантів-генетиків – 57,54% проти 94,62%, відповідно.

У 2022 р. частка вакантних посад штатних посад лікарів-генетиків становила 30,38% від усіх штатних посад лікарів-генетиків і 42,46% від усіх штатних посад лікарів-лаборантів-генетиків. Крім того, порівняно з 2008 р. частка вакантних посад лікарів-генетиків у 2022 р. зросла у 2 рази, лікарів-лаборантів-генетиків – майже у 8 разів. Найбільша частка вакантних посад лікарів-генетиків була в Дніпропетровській (54,17%), Донецькій (58,33%), Кіровоградській (62,50%), Луганській (100,00%) та Одеській (42,11%) областях, м. Києві (43,75%) [14].

Зважаючи на вищевикладене, актуальним постає питання удосконалення мережі медико-генетичного консультування з впровадженням персоналізованого підходу. Для вирішення вказаного питання слід створити сучасну концептуальну модель ПМ, в основі якої перебуває геномна медицина, в умовах спроможної мережі ЗОЗ.

Обґрунтування компонентів концептуальної моделі персоналізованої медицини

Ключовими принципами побудови моделі ПМ визначено: орієнтованість на пацієнта, персоналізацію, регуляторні вимоги, ефективність і оцінювання результативності (табл. 1).

Вищенаведені компоненти вказують на можливість ефективного впровадження ПМ для підвищення ефективності надання медичної допомоги, адаптування до світових змін галузі охорони здоров'я і забезпечення сталого її розвитку.

На цей момент в Україні не існує окремої державної програми, спеціально присвяченої розвитку ПМ, у т.ч. генетичних досліджень і фармакогенетики. Проте в країні активно розвиваються ініціативи і проєкти в цій галузі.

Широке використання ПМ і геномних даних в охороні здоров'я потребує ретельної підготовки. Існує потреба в комплексній стратегії для відповіді на численні виклики. До них входять оцінювання медичних технологій генетичних тестів; забезпечення якості генетичних тестів і випробувальних лабораторій; рівність у доступі до генетичного тестування та консультування,

Таблиця 1

Принципи побудови моделі персоналізованої медицини

Принципи	Короткий опис	Складові
Орієнтованість на пацієнта, персоналізація	Відповідність і адаптація до індивідуальних потреб пацієнтів і спроможної мережі в цілому	Персоналізовані медичні послуги. Ефективна комунікація на всіх рівнях, у т.ч. із залученням цифрових технологій. Сучасні освітні програми з підготовки лікарів різних спеціальностей із ПМ
Регуляторні вимоги	Дотримання світових вимог і стандартів	Відповідність нормативним та етичним вимогам. Захищеність персональних даних. Розроблення національної операційної моделі співпраці між державним і приватним сектором, що дає змогу використовувати геномні дані
Ефективність	Оптимізація внутрішніх процесів для зниження витрат і підвищення доступності	Якість надання медичних послуг. Якість життя людини. Збереження здоров'я суспільства

а також лікування на основі результатів тестування; навчання медичного персоналу; захист даних; робота з випадковими знахідками.

Тож, існує потреба в Національній стратегії впровадження ПМ з урахуванням кластеризації, що дасть змогу охороні здоров'я прокласти шлях для ефективного використання. Водночас впровадження персоналізації забезпечує зацікавленість країною для міжнародних досліджень та інновацій найвищого рівня з використанням геномних даних. Тому створення центру ПМ для реалізації стратегії, управління геномними даними та координації співпраці за-

цікавлених сторін, які використовують геномні дані, є обґрунтованим (рис. 1).

Стратегія впровадження ПМ узгоджується зі стратегією розвитку сектора охорони здоров'я для дослідницької й інноваційної діяльності і стратегією розвитку системи охорони здоров'я на період до 2030 р. [7]. Реалізація стратегії має спиратися на існуючі структури.

Впровадження методології ПМ у клінічну практику базується на принципах надання медичної допомоги на основі індивідуальних характеристик пацієнтів, тому, на нашу думку, їх слід розподілити в підгрупи залежно від схиль-

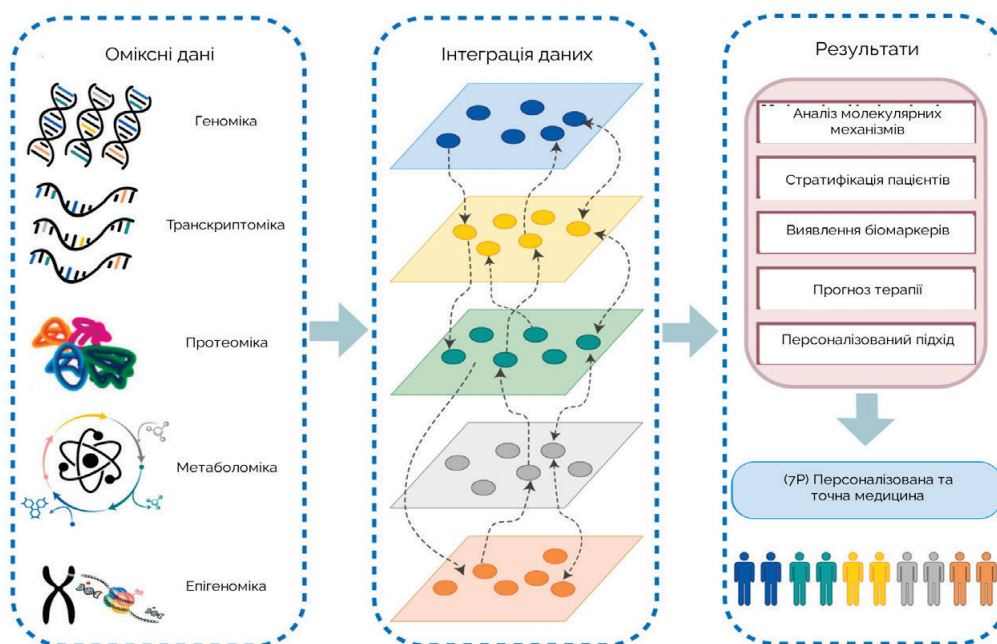


Рис. 1. Функціональний потенціал центру персоналізованої медицини [2]

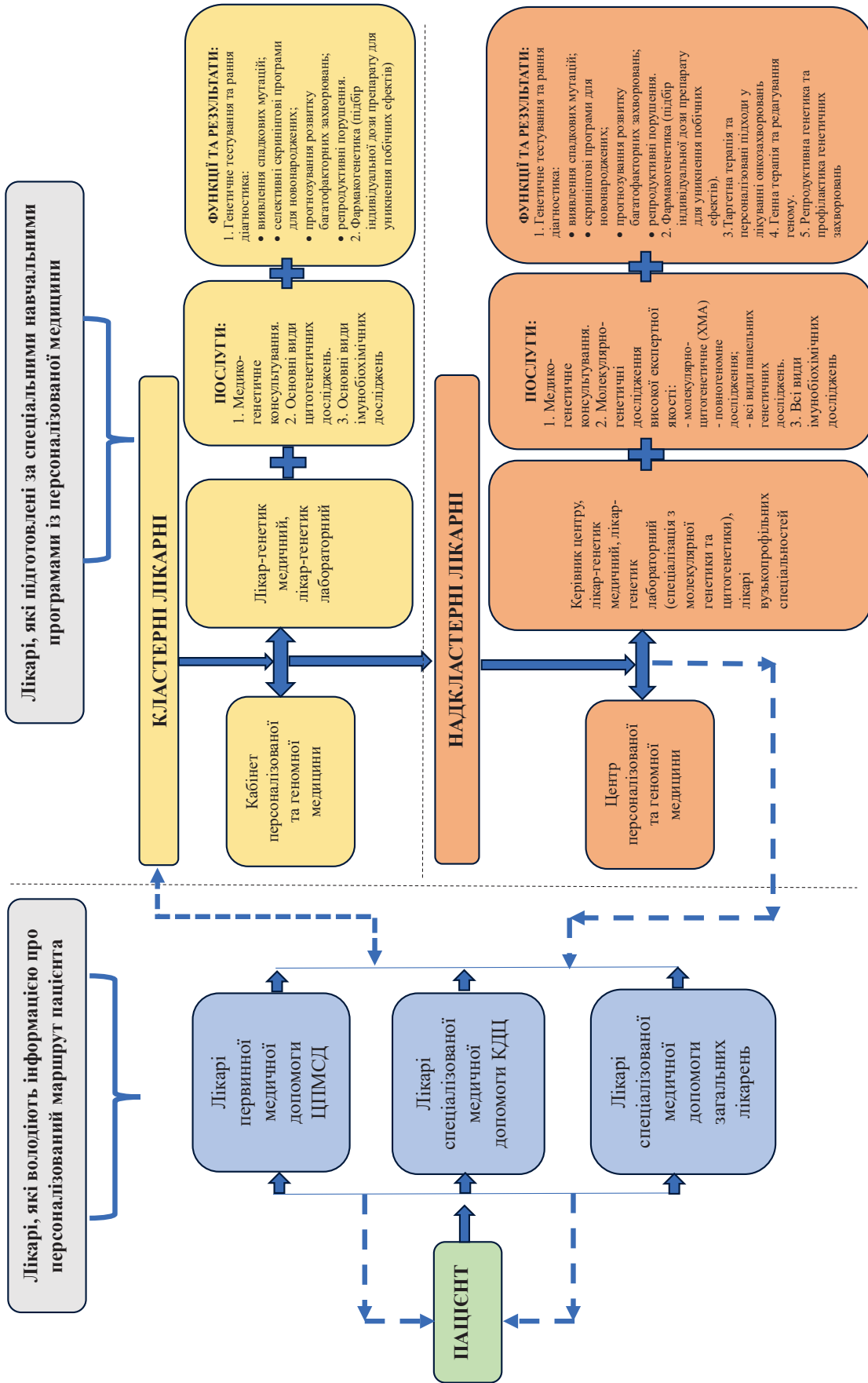


Рис.2. Концептуальна модель персоналізованої медицини в умовах спроможної мережі закладів охорони здоров'я

ності до хвороб і відповіді на те чи інше втручання. При цьому профілактичні й лікувальні втручання потрібно застосовувати в тих, кому вони дійсно підуть на користь, будуть безпечні і приведуть до економії витрат. На сьогодні з усіх технологій ПМ у клінічну практику активно входять ДНК-паспортизація населення і фармакогенетичне тестування, що потребують спеціально створеного центру ПМ відповідного рівня кластера з мультидисциплінарної команди фахівців, зокрема: лікаря-генетика клінічного з глибоким знанням біохімії, молекулярного і цитогенетика, невролога, кардіолога, ендокринолога, репродуктолога, андролога-уролога, гінеколога, терапевта, педіатра.

На підставі даних попередніх етапів дослідження нами розроблено концептуальну модель ПМ в умовах спроможної мережі ЗОЗ як складову Національної стратегії впровадження ПМ в Україні (рис. 2).

У наведеній моделі передбачено організацію надання персоналізованої допомоги пацієнтові з першого контакту з системою охорони здоров'я, тобто з лікарем загальної практики – сімейним лікарем. Крім того, пацієнт може звернутися до лікаря-спеціаліста амбулаторної медичної допомоги або до лікаря-спеціаліста загальної лікарні. Вказані лікарі повинні мати підготовку з основ ПМ, яку вони пройшли в закладах вищої (післядипломної) освіти. Лікарі повинні вміти скласти персоналізований маршрут пацієнта на вищій рівні допомоги в госпітальному окрузі (відповідно, на кластерний і надкластерний рівень).

На кластерному рівні в моделі передбачено створення кабінету ПМ та геномної медицини, де за штатним розписом передбачено посаду лікаря-генетика медичного і лікаря-генетика лабораторного. На вказаному рівні надаються такі послуги: медико-генетичне консультування, основні види цитогенетичних та імунобіохімічних досліджень.

На надкластерному рівні в моделі передбачено створення центру ПМ і геномної медицини, де за штатним розписом передбачено посаду керівника центру, лікарів-генетиків медичних, лікарів-генетиків лабораторних і лікарів вузькопрофільних спеціальностей. На вказаному рівні надаються такі послуги: медико-генетичне консультування, усі види цитогенетичних та імунобіохімічних досліджень, у т.ч. панельного генетичного дослідження, повногеномного дослідження, молекулярного каріотипування (ХМА).

Нижче детально наведено етапи впровадження:

I етап впровадження. Формування електронних реєстрів пацієнтів із захворюваннями і відповідями на профілактичні й лікувальні втручання (у т.ч. застосування лікарських засобів за параметрами ефективності й безпечності) і одночасне формування біобанку та підтримання електронного реєстру пацієнтів. Виконавець: кабінет ПМ на рівні кластерних ЗОЗ / центр ПМ на рівні надкластерних ЗОЗ.

II етап впровадження. ДНК-діагностування найбільш соціально значущих захворювань, а також формування переліку профілактичних і лікувальних втручань (у т.ч. застосування лікарських засобів і передусім із переліку життєво важливих препаратів, затверджених Міністерством охорони здоров'я), для яких існують проблеми ефективності й безпечності, є можливість розроблення підходів до персоналізації цих втручань (на основі аналітичних біоінформатичних ресурсів) із подальшим розробленням персоналізованих підходів і покровою сформована «дорожня карта» плану досліджень пацієнта.

Виконавець: кабінет ПМ на рівні кластерних ЗОЗ (частково), більше – центр ПМ на рівні надкластерних ЗОЗ.

III етап впровадження. Проведення асоціативних аналізів: вивчення асоціацій між геномними (ген-кандидат підхід і/або GWAS), транскриптомними, протеомними, метаболомними даними (біомаркерами) і розвитком захворювань, «відповідями» на профілактичні й лікувальні втручання (у т.ч. на лікарські засоби) з урахуванням інформації з електронних реєстрів.

Виконавець: центр ПМ надкластерних ЗОЗ.

IV етап впровадження. Розроблення та клінічна валідація моделей/алгоритмів прогнозування розвитку захворювань із використанням біоінформаційних технологій та персоналізації застосування профілактичних і лікувальних втручань (у т.ч. застосування лікарських засобів) на основі геномних, транскриптомних, протеомних і метаболомних даних.

Виконавець: центр ПМ надкластерних ЗОЗ.

V етап впровадження. Розроблення організаційної моделі впровадження персоналізованої технології в клінічну практику: створення регіональних лабораторій (з впровадженням у них відповідних методик), у яких могли б виконуватися дослідження з виявлення вивчених геном-

Таблиця 2

Алгоритм комплексного персоналізованого клініко-генетичного обстеження родини

Етап	Що включає	Ефект
Преконцепційний	<ol style="list-style-type: none"> 1. Медико-генетичне консультування родини з генеалогічним і синдромологічним аналізом для встановлення мультифакторного генезу патологічного стану. 2. <i>Повний метаболічний check-up організму майбутніх батьків.</i> 3. За показаннями цитогенетичне обстеження родини за стандартною методикою. 4. <i>За показаннями молекулярно-цитогенетичне обстеження з використанням хромосомного мікроматричного аналізу (ХМА) – надається перевага.</i> 5. <i>Молекулярно-генетичне ДНК-діагностування – скринінг на носійство найпоширеніших мутацій для обох репродуктивних партнерів, а за ускладненого акушерсько-гінекологічного анамнезу – ДНК-панель невиношування вагітності</i> 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Дає змогу провести ефективну первинну профілактику вродженої та спадкової патології. 2. Вибір оптимального протоколу підготовки до вагітності. 3. Індивідуалізована схема наступного генетичного діагностування
Преімплантаційний	Преімплантаційне генетичне діагностування за показаннями	Підвищення результативності планування вагітності за рахунок зниження частоти самовільних викиднів у випадках аномального каріотипу
Пренатальний	<ol style="list-style-type: none"> 1. <i>Молекулярно-цитогенетичний аналіз ембріонів при завмерлій вагітності/викидні та при ДРТ.</i> 2. Комбінований ультразвуковий і біохімічний скринінг I триместру (11–13 тижнів). Обов'язкове оцінювання під час УЗД маркерних ознак: товщина комірцевого простору, кістки носа, трикуспідальна регургітація, а також кровоплин у венозній протоці і маточних артеріях. 3. <i>Неінвазивне пренатальне діагностування з максимальним розширенням із можливістю діагностування моногенних захворювань у плода, мікрделеційних хромосомних порушень.</i> 4. УЗД II триместру (18–22 тижні) 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Якісне формування груп високого генетичного ризику. 2. Зниження числа інвазивних маніпуляцій. 3. Підвищення ступеня виявлення хромосомної патології та поширених вроджених вад розвитку плода
Перинатальний	<ol style="list-style-type: none"> 1. <i>На основі генетичного скринінгу – раннє прогнозування перинатального ризику (патологія вагітності, передчасні пологи, затримка розвитку плода) в 11–13 тижнів гестації</i> 2. Додаткове УЗД із доплерометрією у 22–24 і 30–32 тижні вагітності 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ефективний антенатальний моніторинг другої половини вагітності. 2. Зниження частоти перинатальних ускладнень
Постнатальний	Медико-генетичне консультування родин у випадках народження дитини з вродженим спадковим захворюванням або несприятливим закінченням вагітності, <i>а також здорових новонароджених</i>	Прогнозування стану здоров'я людини на подальше життя

них, транскриптомних, протеомних, метаболомних біомаркерів; їх інтерпретації та представлення в медичній документації – зокрема, за допомогою розроблених комп'ютерних сервісів.

Виконавець: центр ПМ надкластерних ЗОЗ.

Впровадження ПМ найбільш ефективно на рівні надкластерних ЗОЗ, оскільки вони мають необхідне обладнання та кваліфікованих спеці-

алістів для проведення генетичних досліджень. Кластерні ЗОЗ відіграють допоміжну роль, забезпечуючи первинне діагностування і направлення пацієнтів на подальше дослідження.

Отже, кластеризація сприяє ефективному впровадженню ПМ у систему охорони здоров'я України, розширюючи можливості генетичного тестування і таргетної терапії.

Таблиця 3

Порівняльна характеристика традиційних підходів у системі охорони здоров'я та інноваційних підходів до персоналізованої медицини

Критерій	Традиційні підходи	Інноваційна модель
Парадигма	Заснована на доказах, стратифікаційна медицина, яка розподіляє пацієнтів на групи	5P і 7P-медицина в комплексному поєднанні, заснована на доказах та орієнтована на кожну конкретну людину
Рівень застосування генетики	Епізодичне використання лікарями в медичній практиці	Системне використання на всіх рівнях надання медичної допомоги в госпітальному окрузі
Скринінг груп ризику	Популяційний, без індивідуалізації	Комбінований: популяційно-індивідуальний із генетичними маркерами
Використання штучного інтелекту/ Big Data	Обмежене або відсутнє	Прогностичне моделювання, аналіз великого масиву даних
Фармакогенетика	Обмежене застосування	Інтегрована в клінічні маршрути пацієнтів на всіх рівнях надання медичної допомоги в госпітальному окрузі
Профілактика	Уніфікована, не персоналізована	Точна, адаптована до генетики та поведінки конкретної людини
Мультидисциплінарна взаємодія	Несистемна	Системний алгоритм взаємодії лікарів різного профілю
Освітній компонент	Фрагментарний	Спеціальні освітні програми підготовки лікарів

Крім того, нами розроблено модель ПМ для впровадження на популяційному рівні. У таблиці 2 наведено практичний алгоритм обстеження родини на усіх етапах розвитку дитини з метою зниження/нівелювання захворюваності в майбутньому дорослому житті, тим самим скорочуються витрати на збереження здоров'я та лікування як дитини, так і дорослої людини.

У таблиці 3 наведено порівняльну характеристику існуючої організації надання медичної допомоги та запропонованої нами організації ПМ допомоги на інноваційних засадах (табл. 3).

Персоналізована медицина базується на використанні унікальних молекулярних, біохімічних, фізіологічних, екологічних і поведінкових характеристик кожного пацієнта, які слід враховувати під час діагностування й лікування захворювань. Впровадження ПМ не можливе без використання новітніх технологій, таких як секвенування ДНК, протеоміки, використання бездротових пристроїв для моніторингу здоров'я і візуалізації, штучного інтелекту, за допомогою яких діагностуються міжіндивідуальні відмінності в експресії генів, що робить можливим використання індивідуально підібраних лікарських засобів. Крім того, для реалізації стратегії ПМ потрібен мультидисциплінарний підхід у веденні пацієнтів, що дає змогу не тільки

поліпшувати терапевтичні можливості, але й профілакувати захворювання й патологічні стани на ранніх етапах їхнього розвитку, прогнозувати ризики й оптимізувати рекомендації щодо способу життя.

Отож, нами вперше розроблено концептуальну модель ПМ у межах госпітального округу, яка враховує системні елементи існуючої організації охорони здоров'я в спроможній мережі ЗОЗ, а також міжнародні підходи, засновані на доказах та орієнтовані на кожну конкретну людину.

Запропоновано інноваційну структуру взаємодії між рівнями медичної допомоги (первинною і спеціалізованою) з акцентом на координаційну роль багатопрофільного регіонального центру ПМ.

Обґрунтовано логіко-функціональну схему впровадження, яка відображає послідовність етапів інтегрування персоналізованих технологій у клінічну практику з урахуванням наявних ресурсів, цифрової трансформації та кадрового потенціалу.

Розроблено алгоритм оцінювання ефективності реалізації моделі, який базується на мультидисциплінарному підході, кількісних та якісних індикаторах і передбачає можливість масштабування моделі на інші регіони України.

Розроблена модель дає змогу поліпшити взаємодію між лікарями різних рівнів, підвищити ефективність медичної допомоги, зменшити витрати на лікування за рахунок таргетованих підходів. Впровадження персоналізованої профілактики сприятиме зниженню рівня захворюваності та підвищенню якості життя населення.

Розроблена модель інтегрує організаційні, управлінські, кадрові й технологічні компоненти, що дає змогу забезпечити системний підхід до впровадження персоналізованих технологій у практику охорони здоров'я.

Запропонована структура допомагає не лише поліпшити якість і ефективність медичної допомоги, але й забезпечити реальне інтегрування сучасних досягнень геноміки, цифрової медицини і міждисциплінарного супроводу пацієнта.

Визначено етапи впровадження, ключові виконавці, інструменти оцінювання та очікувані результати, що дає змогу використовувати модель як практичний інструмент регіонального розвитку охорони здоров'я.

Висновки

Ключовими принципами побудови моделі ПМ визначено орієнтованість на пацієнта, персоналізацію, регуляторні вимоги, ефективність і оцінювання результативності, які забезпечують належну якість надання медичної допомоги, якість життя людини, збереження здоров'я суспільства в умовах адаптації до світових змін у сфері охорони здоров'я та забезпечення сталого її розвитку.

Розроблено алгоритм діагностичного генетичного обстеження пацієнтів із метою зниження ризиків для здоров'я і підвищення ефективності лікування на популяційному рівні, що передбачає прекоцепційний, преімплантаційний, пренатальний, перинатальний і постнатальний етапи.

Науково обґрунтовано і розроблено сучасну концептуальну модель ПМ в умовах спроможної мережі ЗОЗ, яка передбачає на кластерному рівні створення кабінету ПМ і геномної медицини, де за штатним розписом передбачено посаду лікаря-генетика медичного і лікаря-генетика лабораторного. На вказаному рівні надаються такі послуги: медико-генетичне консультування, основні види цитогенетичних та імунобіохімічних досліджень. На надкластерному рівні в моделі передбачено створення центру ПМ і геномної медицини, де за штатним розписом передбачено посаду керівника центру, лікарів-генетиків медичних, лікарів-генетиків лабораторних і лікарів вузькопрофільних спеціальностей. На вказаному рівні надаються такі послуги: медико-генетичне консультування, усі види цитогенетичних та імунобіохімічних досліджень, у т.ч. панельне генетичне дослідження, повногеномне дослідження, молекулярне каріотипування (ХМА).

Запропонована модель забезпечує системне інтегрування персоналізованих підходів у педіатрію, сприяє ранньому виявленню генетичних ризиків і формує основу для зниження довгострокової захворюваності й оптимізації ресурсів охорони здоров'я.

Авторка заявляє про відсутність конфлікту інтересів.

References/Література

- Berm EJ, Loeff MD, Wilffert B, Boersma C, Annemans L, Vegter S et al. (2016). Economic Evaluations of Pharmacogenetic and Pharmacogenomic Screening Tests: A Systematic Review. Second Update of the Literature. PloS one. 11(1): e0146262. doi: 10.1371/journal.pone.0146262.
- Chen S, Xu H, Guo C, Liu Z, Han X. (2022). Editorial: The role of multi- omics variants in tumor immunity and immunotherapy. Frontiers in Immunology. 13. <https://www.doi:10.3389/fimmu.2022.1098825>.
- Chong HY, Allotey PA, Chaiyakunapruk N. (2018, Oct 26). Current landscape of personalized medicine adoption and implementation in Southeast Asia. BMC Med Genomics. 11(1): 94. doi: 10.1186/s12920-018-0420-4. PMID: 30367635; PMCID: PMC6203971.
- Chumnumwat S, Lu ZH, Sukasem Ch, Winther MD, Capule FR et al. (2019). Southeast Asian Pharmacogenomics Research Network (SEAPharm): Current Status and Perspectives. Public Health Genomics. 22(3-4): 132-139. <https://doi.org/10.1159/000502916>.

5. ICPeMed. (2022). ICPeMed 'Family'-Related Initiatives and ERANets. URL: <https://www.icpermed.eu/icpermed/icpermed-family/>.
6. Kabinet Ministriv Ukrainy. (2023). Deiaki pytannia orhanizatsii spromozhnoi merezhi zakladiv okhorony zdorov'ia. Postanova Kabinetu Ministriv Ukrainy vid 28 liutoho 2023 r. No. 74. [Кабінет міністрів України. (2023). Деякі питання організації спроможної мережі закладів охорони здоров'я. Постанова Кабінету Міністрів України від 28 лютого 2023 р. № 174]. URL: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/174-2023-%D0%BF#Text>.
7. Kabinet Ministriv Ukrainy. (2025). Stratehiia rozvytku systemy okhorony zdorov'ia na period do 2030 roku. [Кабінет міністрів України. (2025). Стратегія розвитку системи охорони здоров'я на період до 2030 року]. URL: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/34-2025-%D1%80#Text>.
8. MOZ Ukrainy. (2024). Spromozhna merezha medzakladiv. [МОЗ України. (2024). Спроможна мережа медзакладів]. URL: <https://moz.gov.ua/uk/spromozhna-merezha>.
9. Norden.Diva-Portal. (2019, Aug). Personalised Medicine in the Nordic Countries. Genome Denmark. URL: <https://norden.diva-portal.org/smash/get/diva2:1347257/FULLTEXT01.pdf>.
10. Phillips KA, Ladabaum U, Pletcher MJ, Marshall DA, Douglas MP. (2015). Key emerging themes for assessing the cost-effectiveness of reporting incidental findings. *Genetics in medicine: official journal of the American College of Medical Genetics*. 17(4): 314-315. <https://www.doi.org/10.1038/gim.2015.13>.
11. Pritchard D, Hulick PJ, Wells CJ. (2021). The integration of personalized medicine into health systems: progress and a pathforward Daryl Pritchard, 1, URL: <https://www.tandfonline.com/doi/epdf/10.2217/pme-2021-0102?needAccess=true>.
12. Shah AS, Ongtengco A, Qiao V, Chen Y, Diaz A, Hill M et al. (2024). Association Between Family History and Early-Onset Atrial Flutter Across Racial and Ethnic Groups. *Journal of the American Heart Association*. <https://doi.org/10.1161/jaha.123.032320>.
13. Stefanicka-Wojtas D, Kurpas D. (2023). Personalised Medicine - Implementation to the Healthcare System in Europe (Focus Group Discussions). *Journal of Personalized Medicine*. 13(3): 380. <https://www.doi.org/10.3390/jpm13030380>.
14. Turova LO, Vezhnovets TA. (2024). Analiz kadrovoho zabezpechennia medyko-henetychnoi sluzhby v Ukraini. *Klinichna ta profilaktychna medytsyna*. (6): 117-125. [Турова ЛО, Вежновець ТА. (2024). Аналіз кадрового забезпечення медико-генетичної служби в Україні. *Клінічна та профілактична медицина*. (6): 117-125]. <https://doi.org/10.31612/2616-4868.6.2024.15>.
15. VR Ukrainy. (2022). Pro vnesennia zmin do deiakykh zakonodavchykh aktiv Ukrainy shchodo udoskonalennia nadannia medychnoi dopomohy. *Zakon Ukrainy vid 1 liupnia 2022 roku No. 2347-IX*. [ВР України. (2022). Про внесення змін до деяких законодавчих актів України щодо удосконалення надання медичної допомоги. *Закон України від 1 липня 2022 року № 2347-IX*]. URL: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/2347-20#Text>.

Відомості про авторку:

Турова Людмила Олександрівна – к.мед.н., доц. каф. клінічної та лабораторної імунології, алергології та медичної генетики НМУ ім. О.О. Богомольця. Адреса: м. Київ, бульв. Шевченка, 13. <https://orcid.org/0000-0002-4481-3009>.

Стаття надійшла до редакції 02.08.2025 р.; прийнята до друку 27.11.2025 р.