isu-conference.com

ISU

INTERNATIONAL SCIENTIFIC UNITY

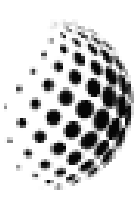
COLLECTION OF SCIENTIFIC PAPERS

ISSUE №17

1ST INTERNATIONAL SCIENTIFIC AND PRACTICAL CONFERENCE

MODERN SCIENCE: RESEARCH, ECONOMY AND INNOVATION

APRIL 30 - MAY 2, 2025
ZAGREB, CROATIA



ISU

INTERNATIONAL SCIENTIFIC UNITY

1st International Scientific and Practical Conference

«Modern Science: Research, Economy and Innovation»

Collection of Scientific Papers

April 30 - May 2, 2025
Zagreb, Croatia

Вей Ю.Б.
ТРАНСФОРМАЦІЯ ІНСТРУМЕНТАРІЮ УПРАВЛІННЯ РИЗИКАМИ ЗОВНІШНЬОЕКОНОМІЧНОЇ ДІЯЛЬНОСТІ ПІДПРИЄМСТВ НА ШЛЯХУ ДО ЄВРОІНТЕГРАЦІЇ…… 153

Дідіченко В., Череп В., Горгуленко В.
ПРОБЛЕМНІ ПИТАННЯ ОБОРОННОГО МЕНЕДЖМЕНТУ В УКРАЇНІ: ОРГАНІЗАЦІЙНО-ПРАВОВИЙ АСПЕКТ…….... 155

Максимчук Н.
РОЗВИТОК ЕМОЦІЙНОГО ІНТЕЛЕКТУ МЕНЕДЖЕРА ЯК РЕСУРС ЕФЕКТИВНОСТІ УПРАВЛІННЯ ПЕРСОНАЛОМ…… 159

Гуцул Ю.В.
ЦИФРОВІЗАЦІЯ ІННОВАЦІЙ: СТРАТЕГІЧНІ НАПРЯМИ ТА ПРАКТИЧНІ АСПЕКТИ…… 161

SECTION: MARKETING AND ADVERTISING

Криворучко О., Фокшан І.
ДОСЛІДЖЕННЯ АСПЕКТІВ ПРОЦЕСУ ВИХОДУ КОМПАНІЇ НА НОВІ РИНКИ…… 164

SECTION: MEDICINE

Удовенко Д.О., Іманова Н.І.
ПРОГРЕСИВНІ ТЕХНОЛОГІЇ В ДІАГНОСТИЦІ ТА ЛІКУВАННІ ГЕНЕТИЧНО-АСОЦІЙОВАНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ……... 166

Taranska H., Tytova V., Gavrylov A.
REMOTE EDUCATION, WAR AND CHILDREN'S HEALTH: HOW INFECTIOUS AND NON-INFECTIOUS ILLNESSES HAVE CHANGED (EXPERIENCE OF FRONTLINE KHARKIV)…… 168

Костюк Є.В., Радловська Ю.В., Власенко К.А., Зайцева О.В.
ЗАСТОСУВАННЯ ЛАЗЕРНОГО ВИПРОМІНЮВАННЯ В НЕФРОЛОГІЇ…… 170

Давиденко О.М., Чеботаренко А.В.
ПАПІЛОМАВІРУС ЛЮДИНИ: ЕПІДЕМІОЛОГІЯ, НАСЛІДКИ ТА ПЕРЕВАГИ ВАКЦИНАЦІЇ…… 172

Петрова К.С., Гаврилов А.В.
РОЛЬ МІКРОФЛОРИ У ЗАХИСТІ ДІТЕЙ ВІД ІНФЕКЦІЙ…….. 174

SECTION: MEDICINE

ПРОГРЕСИВНІ ТЕХНОЛОГІЇ В ДІАГНОСТИЦІ ТА ЛІКУВАННІ ГЕНЕТИЧНО-АСОЦІЙОВАНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ

Удовенко Діана Олександрівна
здобувачка вищої освіти бакалаврського рівня
Харківський національний університет імені В. Н. Каразіна
Іманова Наталія Інгілабівна
к.м.н., доцент кафедри терапії
Харківський Національний медичний університет

Поява у світі ІТ технологій ознаменувала нову еру медичних інновацій, особливо в галузі генетики.

Наразі інформаційні технології (ІТ) є провідними в такій медичній сфері, як генетичний аналіз. Також, їх використовують для діагностики, лікування та профілактики численних генетичних захворювань.

Аналіз генетичних мутацій - складний, тривалий процес останні роки перетерпів чи не найбільшої «модернізації» за широкого застосування ІТ і, особливо, штучного інтелекту (ШІ). Якщо раніше спеціалісти були обмежені у діагностиці генетичних захворювань, то наразі, процес генетичного аналізу став суттєво доступнішим та швидкішим.

Завдячуючи такій розробці на основі ШІ, як AlphaMissense, генетичні дослідження, на які раніше витрачали місяці, тепер можна зробити протягом тижня. AlphaMissense - це одна з перших технологій, яка допомагає прискорити діагностику рідкісних захворювань. ШІ «AlphaMissense» не тільки швидко, але й ретельно проводить розрахунки, що дозволяє прогнозувати місенс-мутації (процес зміни нуклеотиду, що призводить до заміни однієї амінокислоти іншою в білку). Зазвичай місенс-мутації нешкідливі, проте порушуючи роботу білків, здатні спричинити захворювання від муковісцидозу та серповидноклітинної анемії до злоякісного новоутворення. Так, застосувавши можливості ШІ AlphaMissense для оцінювання всіх 71 млн одноліторних мутацій, які потенційно впливають на людські білки, дослідники отримали з вірогідністю 90%, що переважна більшість таких мутацій (57%) не матиме наслідків, тоді, як 32%, ймовірно, виявляться шкідливими [1].Тобто реальна загрозу для людини складає тільки 1/3 місенс – мутацій. Звернувши увагу саме на виокремлені ШІ «потенційно небезпечні» мутації, можна проводити подальше поглиблене вивчення їх впливу на зміни метаболізму в організмі людини, тобто «звузити» коло пошуку аномалій.

В контексті прогнозування генетичного ризику ключовою для ідентифікації осіб із високим ризиком у популяції є точна оцінка впливу генетичних варіантів

на ризик захворювання, а розуміння генетичної основи захворювання істотно сприяє успішній розробці нових «таргетних» терапевтичних засобів [2]. Однією з перспективних стратегій є ідентифікація генів, у яких варіанти втрати функції захищають від хвороб, і розробка ліків, які подібним чином пригнічують функцію. Так наявність нефункціональної копії гена PCSK9 знижує рівень холестерину ліпопротеїдів низької щільності (ЛПНЩ) і таким чином захищає від серцево-судинних захворювань, що, у свою чергу, робить цей ген життєздатною мішенню для ліків [3]. Останнього десятиріччя дослідження загальногеномних асоціацій виявили десятки тисяч поширених варіантів, пов'язаних із багатьма ознаками та складними захворюваннями, проте значна частина ризика захворювання належить тільки кільком асоційованим варіантам, які об'єднані в полігенну оцінку ризику (PRS). Інтеграцію моделей рідкісних і поширених варіантів PRS в уніфіковану оцінку ризику було впроваджено за допомогою мережі глибоко навчання - PrimateAI-3D, яку попередньо «навчали» на 4,5 мільйонах поширених генетичних варіантів 233 видів приматів. Цей найсучасніший класифікатор точно кількісно визначає патогенність міссенс-варіантів у людей, що покращує виявлення генів, що впливають на клінічні фенотипи, наближаючи до секвенування персонального геному для населення в цілому. Крім того, використання показників PrimateAI-3D в аналізі рідкісних варіантів дозволяє виявити гени із захисним впливом на ризик захворювання (потенційні мішені для ліків). На відміну від AlphaMissense, PrimateAI-3D враховує 3D структури білків та використовується переважно у генетичному тестуванні пацієнтів, інтерпретації результатів секвенування геному та дослідженнях, які включають велику кількість учасників.

Підсумовуючи, завдяки сучасним IT-технологіям, таким як AlphaMissense, PrimateAI-3D та іншим IT технологіям, аналіз генетичних мутацій перейшов на якісно новий рівень. Ці інструменти зробили його не лише швидшим, точнішим і доступнішим, а й відкрили нові перспективи щодо діагностики, лікування та профілактики генетично обумовлених захворювань. Надбання IT та ШІ дозволяють не лише краще розуміти природу мутацій, а й активно впливати на них - змінюючи гени, моделюючи хвороби, або запобігаючи їхньому розвитку ще до появи симптомів.

Таким чином, впровадження IT-інновацій у генетиці - це не просто зручний інструмент, а справжня революція, яка формує майбутнє медицини.

Список використаних джерел

1. Jun Cheng et al.Accurate proteome-wide missense variant effect prediction with AlphaMissense.Science381,eadg7492(2023).DOI:10.1126/science.adg7492
2. Nelson MR, Tipney H, Painter JL, et al. The support of human genetic evidence for approved drug indications. Nat Genet. 2015;47(8):856-860. doi:10.1038/ng.3314
3. Pasta A, Cremonini AL, Pisciotta L, et al. PCSK9 inhibitors for treating hypercholesterolemia. Expert Opin Pharmacother. 2020;21(3):353-363. doi:10.1080/14656566.2019.1702970