

Получена: 20 мая 2021 / Принята: 16 июля 2021 / Опубликовано online: 31 августа 2021

DOI 10.34689/SH.2021.23.4.023

УДК 57.082.5

ОРГАНИЗАЦИЯ БИОБАНКА ДНК И ЕГО РОЛЬ В НАУЧНЫХ ИССЛЕДОВАНИЯХ

Галина М. Березина ¹, <http://orcid.org/0000-0002-5442-4461>

Динара Д. Мирзахметова ¹, <http://orcid.org/0000-0002-6329-5999>

Гульнара С. Святова ¹, <http://orcid.org/0000-0001-5092-3143>,

Айгуль Т. Терликбаева ¹, <http://orcid.org/0000-0002-1777-805X>

Александра В. Муртазалиева ¹, <http://orcid.org/0000-0001-9156-5944>

Акционерное общество «Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии»,
г. Алматы, Республика Казахстан

Резюме

Введение. Современные молекулярно-генетические исследования полиморфизмов генов предрасположенности к различным мультифакторным заболеваниям требуют анализа большого массива клинической информации и генетических данных, которые характеризуют индивидуальные особенности каждого человека. С этой целью создаются информационные базы данных биологических материалов, которые играют центральную роль в объединении большого объема биологических образцов и информации о них.

Цель. Показать значение организации биобанка ДНК и его роль в научных исследованиях.

Результаты. В рамках выполнения проекта «Генетические исследования преэклампсии в популяциях Центральной Азии и Европы», Inter regGen 7 рамочной программы Европейской Комиссии по Грантовому соглашению №282540 на базе Научного центра акушерства, гинекологии и перинатологии МЗ РК (НЦАГиП) проведена организация биобанка ДНК. ДНК выделяли солевым методом из периферической крови рекрутируемых по изученным нозологиям. Молекулярно-генетические исследования проводили TaqMap методом единой сайт специфичной амплификации и генотипирования в реальном времени (Real-Time PCR) с использованием тест-систем («Тест Ген», Россия) для молекулярно-генетических исследований.

Выводы. Коллекция ДНК биобанка используется для проведения научных исследований мультифакторных заболеваний с невыясненным патогенезом, выявления биомаркеров, создания диагностических тестов в рамках научно-технических программ.

Ключевые слова: биобанк, ДНК, базы данных, геномная информация.

Abstract

DNA BIOBANK ORGANIZATION, ITS ROLE IN SCIENTIFIC RESEARCH

Galina Berezina ¹, <http://orcid.org/0000-0002-5442-4461>

Dinara Mirzakhmetova ¹, <http://orcid.org/0000-0002-6329-5999>

Gulnara Svyatova ¹, <http://orcid.org/0000-0001-5092-3143>

Aigul Terlikbaeva ¹, <http://orcid.org/0000-0002-1777-805X>

Alexandra Murtazaliyeva ¹, <http://orcid.org/0000-0001-9156-5944>

JSC "Scientific Center of Obstetrics, Gynecology and Perinatology",
Almaty, Republic of Kazakhstan

Introduction. Modern molecular genetic studies of gene polymorphisms' for susceptibility to various multifactorial diseases require a large array of analysis for clinical information and genetic data that characterize the individual of each person. For this purpose, biological materials information databases are being created, which play a central role in combining a large volume of biological samples and information about them.

Objective: Show the significance of the DNA biobank organization and its role in scientific research

Results: The DNA biobank was organized within the InterPregGen 7 European Commission's Framework Program "Genetic Research of Preeclampsia in Populations of Central Asia and Europe" under Grant Agreement No. 282540 at the "Scientific Center for Obstetrics, Gynecology, and Perinatology" Ministry of Health of the Republic of Kazakhstan (SCOGP). DNA isolated by the saline method from the recruits peripheral blood according to the studied diseases. Molecular genetic

studies were carried out by TaqMan method of unified specific amplification and real-time genotyping (PCR real-time) using test systems ("TestGene" Russia) for molecular genetic studies. Molecular genetic studies made out by TaqMan method of unified specific amplification and real-time genotyping (PCR real-time) using test systems ("TestGene" Russia) for molecular genetic studies.

Conclusions: The biobank DNA collection is used to conduct scientific research of multifactorial diseases with unexplained pathogenesis, to identify biomarkers, create diagnostic tests for scientific and technical programs.

Keywords: *biobank, DNA, databases, genomic information.*

Түйіндеме

ДНҚ БИОБАНКІН ҰЙЫМДАСТЫРУ ЖӘНЕ ОНЫҢ ҒЫЛЫМИ ЗЕРТТЕУЛЕРДЕГІ РӨЛІ

Галина М. Березина ¹, <http://orcid.org/0000-0002-5442-4461>

Динара Д. Мирзахметова ¹, <http://orcid.org/0000-0002-6329-5999>

Гульнара С. Святова ¹, <http://orcid.org/0000-0001-5092-3143>,

Айгуль Т. Терликбаева ¹, <http://orcid.org/0000-0002-1777-805X>

Александра В. Муртазалиева ¹, <http://orcid.org/0000-0001-9156-5944>

«Акушерлік, гинекология және перинатология ғылыми орталығы» акционерлік қоғамы,
Алматы қ., Қазақстан Республикасы.

Кіріспе. Мультифакторлы ауруларға бейімгендердің полиморфизмін заманауи молекулалық-генетикалық зерттеу, әр адамның жеке ерекшеліктерін сипаттайтын клиникалық ақпарат пен генетикалық мәліметтердің үлкен жиынтығын талдауды қажет етеді. Осы мақсатта биологиялық материалдардың ақпараттық дерекқорлары құрылады, олар биологиялық үлгілердің үлкен көлемін және олар туралы ақпаратты біріктіруде басты рөл атқарады.

Мақсаты. ДНҚ биобанкінің ұйымдастырылуы және оның ғылыми зерттеулердегі рөлін көрсету.

Нәтижелер. «Орта Азия және Еуропа популяцияларындағы преэклампсияның генетикалық зерттеулері» жобасын орындау шеңберінде гранттық келісім бойынша Еуропалық Комиссияның InterregGen 7 негіздемілік бағдарламасы. №282540 ҚР ДСМ Акушерия, гинекология және перинатология ғылыми орталығының (АГЖПҒО) базасында ДНҚ биобанкі ұйымдастырылды. ДНҚ зерттелген нозологиялар бойынша тартылған перифериялық қаннан тұзды әдіспен бөлінді. Молекулалық-генетикалық ("ген тесті", Ресей) пайдалана отырып зерттеулері жүргізілді ТаqMan молекулалық - генетикалық зерттеулерге арналған тест-жүйелерді, нақты уақыттағы ерекше амплификациялау және генотиптеудің бірыңғай сайты бойынша (Real-Time PCR).

Қорытындылар. Биобанк ДНҚ коллекциясы анықталмаған патогенезі бар мультифакторлы ауруларға ғылыми зерттеулер жүргізу, биомаркерлерді анықтау, ғылыми-техникалық бағдарламалар шеңберінде диагностикалық тесттер құру үшін пайдаланылатын болады.

Түйінді сөздер: *биобанк, ДНҚ, деректер базасы, геномдық ақпарат.*

Библиографическая ссылка:

Березина Г.М., Мирзахметова Д.Д., Святова Г.С., Терликбаева А.Т., Муртазалиева А.В. Организация биобанка ДНҚ и его роль в научных исследованиях // Наука и Здравоохранение. 2021. 4(Т.23). С. 208-217. doi 10.34689/SH.2021.23.4.023

Berezina G., Mirzakhmetova D., Svyatova G., Terlikbaeva A., Murtazaliyeva A. DNA biobank organization, its role in scientific research // *Nauka i Zdravookhranenie* [Science & Healthcare]. 2021, (Vol.23) 4, pp. 208-217. doi 10.34689/SH.2021.23.4.023

Березина Г.М., Мирзахметова Д.Д., Святова Г.С., Терликбаева А.Т., Муртазалиева А.В. ДНҚ биобанкінің ұйымдастыру және оның ғылыми зерттеулердегі рөлі // Ғылым және Денсаулық сақтау. 2021. 4(Т.23). Б. 208-217. doi 10.34689/SH.2021.23.4.023

Актуальность

Международное общество биологических и экологических репозиторий (ISBER - International Society for Biological and Environmental Repositories), организация по экономической кооперации и развитию (OECD) определяют биобанк как организацию, которая

собирает, хранит, обрабатывает биологические образцы с проведением полного объема, связанной с ними работы [1,3-5,18,49].

Биобанк Европейской комиссией определяется как организованная коллекция, состоящая из биологических образцов и связанной с ними информационных данных,

которые имеют огромное значение для развития фундаментальной науки и персонализированной медицины [52].

Все биобанки можно охарактеризовать как хранилище биоматериалов, включая ДНК, кровь, ткани и т. д. от людей, растений и животных до микроорганизмов, но все же, особый интерес представляют коллекции человеческих биоматериалов. Научное значение биобанков связано не только с хранением биологических образцов и извлечением информации из них, но и с решением целого спектра проблем, связанных с описанием биоразнообразия, выявлением эволюционных закономерностей организмов и определением перспектив в эволюционных процессах. Главным условием функционирования биобанка является соблюдение конфиденциальности, международных биоэтических правил, правильного хранения образцов, паспортизации, условий использования материалов для научно-исследовательских и прикладных медико-биологических целей [38,47,48,51].

Цель. Показать значение организации биобанка ДНК и его роль в научных исследованиях.

Результаты и их обсуждение.

Организация биобанков. Деятельность биобанка должна определяться поставленной исследовательской или практической целью. В соответствии с исследовательскими и практическими направлениями биобанки разделяются на три большие группы [12,14, 21,2,24,41].

Первую группу составляют биобанки по изучению популяций. Цель их научных исследований заключается в изучении популяционных закономерностей формирования популяций, показателей приспособленности к экологическим условиям окружающей среды. Материалом для исследования служит ДНК, выделенная из периферической крови относительно здорового населения того или иного региона, страны или определенного этноса [7,22,35,49].

Второй тип биобанков – это эпидемиологические биобанки. Функции этих биобанков заключаются в исследовании ряда параметров биомаркеров, полученных из большого количества проб и направленных на изучение причинно-следственной связи этих параметров биомаркеров с изученными признаками [47, 23,26,29].

Биобанки третьей группы специализируются на проведении научных исследований различных заболеваний и выявлении маркеров, полученных из клинической информации, связанной с образцами ДНК [10,39,60].

Объемы биобанков, содержание их коллекций различаются. В мире существуют и развиваются крупные биобанки национального масштаба и сотни мелких, в которых хранятся образцы биоматериалов такие как: жидкости, ткани, костные ткани, парафиновые блоки тканей и органов, ДНК, РНК и т.д. [15, 34,36].

Первый в мире популяционный биобанк национального масштаба был создан в 1998 году на базе deCODE Genetics в Исландии. deCODE популяционный биобанк содержит образцы цельной крови и ДНК с обширной соответствующей

фенотипической и генологической информацией от примерно 120 000 исландцев [25,46].

Канадский биобанк CARTaGENE был основан в 1999 г. (www.cartagene.qc.ca). Цель создания - изучить генетическое разнообразие провинции Квебек. Около 50 000 человек в возрасте от 25 до 69 лет (примерно 1% населения) были набраны случайным образом через систему медицинского страхования Квебека [22,35,49].

В 2002 году UK Biobank был создан для изучения онкологических заболеваний, болезней сердца, диабета и болезни Альцгеймера. Цели - новые и лучшие методы профилактики, диагностики и лечения. Британский UK Biobank в период с 2006 по 2010 год собрал образцы ДНК более чем 500 тысяч человек в возрасте от 40 до 69 лет [16,50].

В качестве примеров национальных биобанков также можно привести Национальный биобанк Кореи (NBK), который содержит более 500 тысяч образцов ДНК (данные на декабрь 2011 года), датский проект «FarGen», целью которого является изучение населения Фарерских островов для определения его генетического своеобразия и вместе с тем выявления генетически обусловленных заболеваний в данной местности. Проект схож по своим целям с биобанком ДНК, функционирующим в Исландии [1,5].

Для биобанка Японии основным направлением является накопление образцов крови и ДНК для определения ассоциации генотипов с заболеванием и реакцией на прием лекарственных препаратов. В перечень планируемых научных исследований входят онкологические и сердечно-сосудистые заболевания [1,5,29].

Созданы биобанки образцов биоматериала в совокупности из многих стран с редкими наследственными синдромами, например, биобанк синдрома Ретта в Италии (www.biobank.unisit.it) и Австралии (<http://www.ibahc.org>) [30,42].

В национальную программу биобанков Швеции входит обеспечение сохранения всех биологических образцов (3-4 млн.), получаемых ежегодно при обычных медицинских обследованиях.

В настоящее время в развитии биобанков прослеживается стремление к интеграции, что позволит проводить исследования с участием многих научно-исследовательских центров из разных стран [15,31]. Так, при проведении крупномасштабных научно-исследовательских программ по международным проектам создаются биобанковские сети для объединения генотипических и фенотипических данных, полученных из различных источников и хранящихся в учреждениях ряда стран, например, создание EuroBioBank (www.eurobiobank.org), GenomEUtwin (www.genomeutwin.org), HERACLES (www.redheracles.net) и др. [20,32,40].

В России первым биобанком считают коллекцию биообразцов Федерального центра сердца, крови и эндокринологии им. В.А. Алмазова, которая была собрана при выполнении конкретных исследовательских проектов [13].

В настоящее время в России базы данных биологических материалов (биобанки) создаются во многих исследовательских центрах медико-

биологического профиля. Создан биобанк ДНК облученных людей для оценки риска отдаленных последствий облучения в Южно-Уральском институте биофизики. На базе генетической лаборатории в Республике Саха (Якутия) создан банк ДНК в котором хранится более 8 тыс. образцов биологического материала по разным нозологиям и популяционный материал малочисленных народов Республики [3,10].

Эффективность деятельности биобанков должна осуществляться с соблюдением стандартов качества и правового регулирования их деятельности [4,11,13,33,38]. Только ответственное и качественное применение стандартных операционных процедур в рамках научных исследований могут позволить использовать биобанки для эффективного сотрудничества и создания очень большого «виртуального» размера выборки на международном уровне [38]. Создание и развитие биобанков помогает мировому научному сообществу проводить обширные научные исследования от растениеводства до персонализированной медицины.

Разработан стандарт ISO 20387: 2018 в области биобанков. Этот документ применим ко всем организациям, осуществляющим биобанкинг, и определяет общие правила к работе биобанков такие как: компетентность, беспристрастность и последовательность, включая требования к контролю качества для обеспечения достоверного сбора биологического материала и анамнестических данных [27,28]. Соблюдение этих правил позволят биобанкам работать профессионально и предоставлять качественные биологические ресурсы.

В 2020 году опубликован новый документ ISO / TR 22758. Этот документ является дополнительным и не будет заменять ISO 20387 [28]. Вместе эти документы помогают улучшить качество сбора, хранения, обработки биологических материалов и их информационных данных, улучшают результаты сотрудничества при проведении научных исследований.

Опыт создания биобанка ДНК в Республике Казахстан.

В 2012 году в Казахстане был создан биобанк ДНК в рамках выполнения проекта «Генетические исследования преэклампсии в популяциях Центральной Азии и Европы», InterPregGen 7 рамочной программы Европейской Комиссии по Грантовому соглашению №. 282540 на базе Научного центра акушерства, гинекологии и перинатологии МЗ РК (НЦАГиП). Целью создания биобанка ДНК являлась идентификация функции генов, новых терапевтических мишеней, установление связей генов с заболеваниями, валидизация новых биологических маркеров.

На проводимые исследования в рамках научных проектов получено разрешение биоэтической комиссии «НЦАГиП» МЗ РК. Всем реkrутируемым предоставлялась информация по текущему проекту и условиях участия. На каждого участника заполнялось информированное согласие, которое добровольно подписывалось участниками, присваивался код, строго соблюдалась анонимность участия, клинико-анамнестические данные заносились в электронную базу.

Материалом хранения в биобанке служит ДНК, выделенная солевым методом из периферической крови реkrутируемых по изученным нозологиям. Забор венозной крови производили в стерильных условиях в количестве 9 мл в контейнеры K2 с ЭДТА (код 1404309, ЭкоФарм Интернейшнл). Концентрацию ДНК измеряли на Spectrophotometer NanoDropLite (США) с определением степени очистки ДНК $\geq 1,60$.

С целью оформления генотипической электронной базы по изученным нозологиям молекулярно-генетические исследования проводили TaqMap методом единой сайт специфичной амплификации и генотипирования в реальном времени (Real-Time PCR) с использованием тест-систем («Тест Ген», Россия) для молекулярно-генетических исследований.

В биобанке содержится геномная и клиническая информация более чем 11 тысяч реkrутируемых индивидуумов казахской национальности по следующим направлениям: изучение генетической предрасположенности ассоциированной с эффективностью антикоагулянтной терапии для возможной коррекции алгоритмов дозирования приема пероральных кумариновых антикоагулянтов, с развитием преэклампсии, идиопатической формы привычного невынашивания беременности, шизофрении, нейросенсорной тугоухости в казахской популяции.

Все участники исследования подписали информированное согласие на использование своих образцов ДНК, анамнестических данных, разрешение Этического комитета НЦАГиП на проведение исследований имеется.

Критерии для отбора в группу популяционного контроля являлись: этническая принадлежность - казахи, включая дедушек и бабушек; возраст 18 лет и старше; дееспособность субъекта принять самостоятельное решение о согласии участия в проекте. Критерии включения и исключения для каждого проекта исследования разрабатывались отдельно. Каждому образцу ДНК был присвоен код, включающий название изучаемой патологии, номер.

Клинико-анамнестические данные по ДНК реkrутируемых представлены информационной программой биобанка, которая содержит: демографические данные о каждом индивиде, включая национальность до 3 поколения, семейный анамнез, фенотипическое описание индивида (здоровый - больной); клинико-анамнестические данные; результаты лабораторных и инструментальных исследований, а также - дата и метод выделения образца ДНК, код, концентрация, качество, объем, место хранения, имеющаяся геномная информация по результатам проведенных молекулярно-генетических исследований.

Генетическая информация биобанка представлена результатами полногеномного секвенирования (WGS) 50 мужчин казахов и 50 женщин казашек, проведенного в Sanger Institute UK. 4446 ДНК прогенотипированы методом GWAS в Decode genetics (Исландия) с использованием IlluminaHumanOmni 2.5-8 chip и каждый образец ДНК имеет информацию о 2,5 миллионов snp полиморфизмов. 3960 образцов ДНК прогенотипированы Sequenome методом в iplex

формате в Sanger Institute UK на 600 значимых snp полиморфизмов. 3352 ДНК прогенотипированы в НЦАГИП не менее, чем на 30 snp полиморфизмов.

В Республике Казахстан издан Приказ и.о. Министра здравоохранения Республики Казахстан от 24 декабря 2020 года № ҚР ДСМ-328/2020 «Об утверждении правил создания и деятельности биобанков». В главе 2 данного приказа освещены вопросы создания биобанков, которые создаются на базе организации здравоохранения, организации высшего и (или) послевузовского образования и научной организации на основе положительного заключения Центральной комиссии по биоэтике и положительного заключения Комиссии по биобезопасности исследовательского центра. В Приказе подробно расписаны требования, предъявляемые к организациям, помещениям, персоналу, порядку создания и деятельности биобанков. Приказ МЗ РК по биобанкингу является единым юридическим нормативным документом, регламентирующим деятельности биобанков в РК [7].

По результатам имеющейся геномной информации проведены научные исследования по генам предрасположенности, которые ассоциированы с эффективностью антикоагулянтной терапии для возможной коррекции алгоритмов дозирования приема пероральных кумариновых антикоагулянтов, с развитием преэклампсии, идиопатической формы привычного невынашивания беременности, шизофрении в казахской популяции. Результаты опубликованы в статьях рейтинговых журналов [6,8-11, 17, 33, 37,43-45].

В настоящее время долгосрочный сбор образцов, хранение и мониторинг являются трудоемкими задачами, требующими дорогостоящей инфраструктуры и хорошо налаженного сотрудничества с клиниками в качестве основного источника образцов [19]. Возникает много вопросов связанных со сбором и хранением образцов, этическими и юридическими вопросами по доступу к образцам, соблюдения безопасности личной информации, управлением данными в исследовательских целях [19]. Поэтому соблюдение международных стандартов по образцам и хранению данных - это вопросы, которые заслуживают первостепенного внимания. В последнее время научное сообщество обсуждает необходимость организации целевых биобанков, которые могут активно участвовать в исследовательских проектах и государственных программах.

Заключение

Таким образом, опыт создания банка ДНК – это первый шаг в интеграции научных исследований в области генетики человека в Республике, что исключит дублирование и сократит время проведения генетических и клинических исследований для фундаментального обоснования разработки новых подходов к диагностике и лечению мультифакторных заболеваний. Эффективное функционирование биобанка будет способствовать прогрессу генетических исследований и более быстрому внедрению результатов исследования в клиническую практику.

Вклад авторов:

Все авторы внесли свой вклад в концепцию и дизайн исследования. Подготовка материала, сбор и анализ данных были выполнены Г.М. Березиной, Г.С. Святовой, А.В. Муртазалиевой, Д.Д. Мирзахметовой, А.Т. Терликубаевой. Первый вариант рукописи написали Г.М. Березина, Г.С. Святова и все авторы прокомментировали предыдущие версии рукописи. Все авторы прочитали и согласились с опубликованной версией рукописи.

Финансирование: работа выполнена в рамках реализации проекта InterPregGen, 7 рамочной программы Европейской Комиссии по Грантовому соглашению №. 282540; в рамках НТП, шифр 0.0637, финансирование МЗуСР РК; ПЦФ 49019/ПЦФ-МЗСР-ОТ-18.

Конфликт интересов: авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Литература:

1. Брагина Е.Ю., Буйкин С.В., Пузырев В.П. Биологические банки: проблемы и перспективы их использования в исследованиях генетических аспектов комплексных заболеваний человека // Медицинская генетика. 2009. № 3. С. 20-27.
2. Брызгалова Е.В., Аласания К.Ю., Садовничий В.А., Миронов В.В., Гавриленко С.М., Вархотов Т.А., Шкомова Е.М., Набиуллина Е.А. Социально-гуманитарная экспертиза функционирования национальных депозитариев биоматериалов // Вопросы философии. 2016. №2. С. 18–21 http://vphil.ru/index.php?option=com_content&task=view&id=1346&Itemid=5
3. Буйкин С.В., Брагина Е.Ю., Конева Л.А., Пузырев В.П. Базы данных коллекций биологического материала: организация сопроводительной информации // Бюллетень сибирской медицины. 2012. № 1(26). С. 111-121.
4. Вархотов Т.А. и др. Задачи социально-гуманитарного сопровождения создания национального банка-депозитария биоматериалов // Вопросы философии. 2016. № 3. С. 124–138.
5. Еропкин М.Ю. Биобанки и их роль в системах биобезопасности, здравоохранения, биотехнологии, экологии и «экономике знаний» ФГБУ «НИИ гриппа» Минздрава России. 2015. Р 1-25. www.influenza.spb.ru
6. Игнасимуту С. Основы биоинформатики. М.; Ижевск: НИЦ «Регулярная и хаотическая динамика». Институт компьютерных исследований, 2007. 320 с.
7. Коншина О.С., Еропкин М.Ю., Никоноров И.Ю., Позднякова М.Г. Роль биобанков в изучении популяционного иммунитета // Журнал инфектологии. 2018. том 10, № 2 С.39-47. doi: 10.22625/2072-6732-
8. Малеина М.Н. Правовой статус биобанка (банка биологических материалов человека) // Право. Журнал Высшей школы экономики. 2020. № 1. С. 98–117. doi: 10.17323/2072-8166.2020.1.98.117
9. Мирзахметова Д.Д., Святова Г.С., Березина Г.М., Муртазалиева А.В. Клинико-диагностическая значимость генов предрасположенности к преэклампсии в казахской популяции // Акушерство и гинекология. 2020. №3 С.58-63. <https://dx.doi.org/10.18565/aig.2020.3.58-63>
10. Михайлова А.А., Насыхова Ю.А., Муравьев А.И., Ефименко А.Ю., Глотов А.С. На пути к созданию общего глоссария биобанков Российской

Федерации // Кардиоваскулярная терапия и профилактика. 2020. 19(6) С.134-148 doi:10.15829/1728-8800-2020-2710

11. *Мохов А.А.* Биобанкинг - новое направление экономической деятельности // Вестник МГЮА. 2018. № 3. С. 33–40.

12. Об утверждении правил создания и деятельности биобанков. Приказ и.о. Министра здравоохранения Республики Казахстан от 24 декабря 2020 года № ҚР ДСМ-328/2020

13. *Пржиленский В.М., Вергун А.А.* Правовое регулирование деятельности геномных банков в контексте социального, культурного и нормативного многообразия // Актуальные проблемы российского права. 2019. № 3. С. 30–37.

14. *Резник О.Н., Кузьмин Д.О., Скворцов А.Е., Резник А.О.* Биобанки – неоценимый ресурс трансплантации. История, современное состояние, перспективы. // Вестник трансплантологии и искусственных органов. 2016. том XVIII № 4 С.123-132. doi: 10.15825/1995-1191

15. *Румянцев П.О., Мудунов А.М.* Биобанкинг в онкологии и радиологии // Эндокринная хирургия. 2017. Т. 11. №4. С. 170–177. doi: 10.14341/serg9555

16. *Святова Г.С., Березина Г.М., Мамедалиева Н.М., Аимбетова А.Р., Муртазалиева А.В.* Молекулярно-генетическая диагностика и алгоритм ведения беременных с идиопатической формой привычного невынашивания // Методические рекомендации, 2019. 28с. №206 РГП на ПХВ «РЦПЗ», ISBN 978-601-305-371-4

17. *Святова Г.С., Березина Г.М., Миербеков Е.М., Муртазалиева А.В.* Частоты аллелей и генотипов, ассоциированных с эффективностью антикоагулянтной терапии, в казахской популяции // «Медицинская генетика», 2018. №9. С.37-44. <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2018.09.37-44>

18. *Святова Г.С., Березина Г.М., Муртазалиева А.В.* Ассоциация полиморфизма гена хромосомной сегрегации SYCP3 с идиопатической формой привычного невынашивания беременности в казахской популяции. // Акушерство и гинекология, 2019. №12 С.105-110. <https://dx.doi.org/10.18565/aig.2019.12.105-110>

19. *Святова Г.С., Березина Г.М., Салимбаева Д.Н., Кирикбаева М.С., Муртазалиева А.В., Садуакасова К.З.* Генетические аспекты идиопатической формы привычного невынашивания беременности. (Обзор литературы) // Наука и здравоохранение, 2019. №4 (Т.21). С.37-49. ISSN2410 – 4280

20. *Смирнова Ю.* «Банковское дело» как путь к персонализированной медицине // Наука и жизнь. 2013 №1 <https://www.nkj.ru/archive/articles/21579/>

21. Центр коллективного пользования «Биобанк», ФГБУ «НМИЦ им. В.А.Алмазова» Минздрава России. http://www.almazovcentre.ru/?page_id=69701

22. *Allocca C.M., Bledsoe M.J., Furuta K., Ramirez N.C.* ISO/TC276/WG2 Biobanks and Biosources: Draft International Standard Is Now Available for Comment. // Biopreserv. Biobank. 2017. Vol. 15(4). P.399–401. doi: 10.1089/bio.2017.29025.cma

23. *Asslaber M., Zatloukal K.* Biobanks: transnational, European and global networks // Brief Funct Genomic Proteomic. 2007. Vol. 6(3). P.193-201. doi: 10.1093/bfgp/elm023. Epub 2007 Oct 4.

24. *Barbour V.* UK Biobank: a project in search of a protocol? // Lancet (London, England). 2003. 361(9370). P.1734-1738. DOI:10.1016/s0140-6736(03)13377-6

25. *Berezina G., Svyatova G., Aimbetova A.* “Genes of predisposition to misseb abortion in kazakh population” // Abstract book / International scientific conference «Personalized medicine & Global Health». 2017 г. P 46.

26. Best Practices for Repositories Collection, Storage, Retrieval, and Distribution of Biological Materials for Research International Society for Biological and Environmental Repositories // Biopreserv. Biobank. 2012. 10. 79–161.

27. *Betsou F., Bulla A., Cho S.Y., Clements J., Chuauqui, R. et.al.* Assays for Qualification and Quality Stratification of Clinical Biospecimens Used in Research: A Technical Report from the ISBER Biospecimen Science Working Group // Biopreserv. Biobank. 2016. 14(5). P.398–409. doi: 10.1089/bio.2016.0018

28. *Bingham S., Riboli E.* Diet and cancer — the European prospective investigation into cancer and nutrition // Nat. Rev. Cancer. 2004. V. 4(3). P. 206—215. doi: 10.1038/nrc1298

29. *Bourgeois F., Avillach P., Kong S., Heinz M., Tran T.* Development of the Precision Link Biobank at Boston Children’s Hospital: Challenges and Opportunities // J. Pers. Med. 2017. 7. 21. P. 1-13. doi:10.3390/jpm7040021 www.mdpi.com/journal/jpm

30. deCODE genetics | a global leader in human genetics <https://www.decode.com/>

31. *Feero W.G., Guttmacher A.E.* Genome wide Association Studies and assessment of the risk of disease // N. Engl. J. Med. 2010. V. 363. P. 166 - 176.

32. *Godard B., Schmidtke J., Cassiman J., Aymé S.* Data storage and DNA banking for biomedical research: informed consent, confidentiality, quality issues, ownership, return of benefits. A professional perspective // Eur J Hum Genet. 2003. Suppl 2. S88-122. PMID: 14718939 DOI: 10.1038/sj.ejhg.5201114

33. *Hallinan D., Friedewald M.* Open consent, biobanking and data protection law: can open consent be ‘informed’ under the forthcoming data protection regulation? // Life Sciences, Society and Policy. 2015. vol. 11 P.1-36. doi 10.1186/s40504-014-0020-9

34. <https://www.decode.com/company/>

35. *Illig T., Gieger C., Zhai G. et al.* A genome-wide perspective of genetic variation in human metabolism // Nat. Genet. 2010. V. 42. № 2. P.137—141.

36. ISO 20387:2018 Biotechnology—Biobanking—General Requirements for Biobanking. Available online: <https://www.iso.org/standard/67888.html>.

37. ISO/TR 22758:2020 Biotechnology - Biobanking - Implementation guide for ISO 20387 23 p. Available online: <https://www.iso.org/standard/73829.html>

38. *Kaye J. Moraia L. Curren L. Bell J. Mitchell C. Soini S. et al.* Consent for Biobanking: The Legal Frameworks of Countries in the BioSHaRE-EU Project. Biopreserv Biobank. // Biopreservation and biobanking.

2016. Volume 14, Number 3. P. 195–200. doi: 10.1089/bio.2015.0123
39. Kinkorová J. Biobanks in the era of personalized medicine: objectives, challenges, and innovation // EPMA Journal. 2016, 7(1):4 P.1-12. doi: 10.1186/s13167-016-0053-7
40. Koch N. The biobank secret: Protection of personal rights in biomedical research: doctoral dissertation. Mainz University Library. 2014 <http://doi.org/10.25358/openscience-4218>
41. Laurvick C., Klerk N., Bower C., Christodoulou J., Ravine D., Ellaway C., Williamson S., Leonard H. Rett syndrome in Australia: a review of the epidemiology // J. Pediatr. 2006. V. 148(3). P. 347-352. doi: 10.1016/j.jpeds.2005.10.037
42. Litton J.E. Biobank informatics: connecting genotypes and phenotypes // Methods Mol. Biol. 2011. V. 675. P. 343–361. doi: 10.1007/978-1-59745-423-0_21
43. Marrugat J., Lopez-Lopez J.R., Heras M. et al. The HERACLES cardiovascular Network // Rev. Esp. Cardiol. 2008. V. 61(1). P. 66–75.
44. McGinnis R., Trogstad L., Svyatova G. et al. Variants in the fetal genome near FLT1 are associated with risk of preeclampsia // Nature genetics, 2017. Volume 49, Number 8. P. 1255-1260. doi: 10.1038/ng.3895
45. Mee B., Gaffney E., Glynn Sh., Donatello S., Carroll P. et al. Development and Progress of Ireland's Biobank Network: Ethical, Legal, and Social Implications (ELSI), Standardized Documentation, Sample and Data Release, and International Perspective Biopreservation And Biobanking Volume 11, Number 1, 2013. P. 3-11 // Mary Ann Liebert, Inc. DOI: 10.1089/bio.2012.0028
46. Mitchell R., Waldby C. National Biobanks: Clinical Labor, Risk Production, and the Creation of Biovalue // Science, Technology, & Human Values. 2010. Vol. 35, No. 3. P. 330-355 doi: 10.1177/0162243909340267
47. Mora M., Angelini C., Bignami F., Anne-Mary Bodin A., Crimi M. et al. The EuroBioBank Network: 10 years of hands-on experience of collaborative, transnational biobanking for rare diseases // European Journal of Human Genetics 2015. 23. 1116–1123
48. Morgan L., McGinnis R., Steinhorsdottir V., Svyatova G. InterPregGen: Genetic studies of preeclampsia in three continents // Norsk Epidemiologi, 2014. 24(1-2). P. 141–146.
49. OECD. Creation and Governance of Human Genetic Research Databases. Glossary of Statistical Terms. 2006. <http://stats.oecd.org/glossary/detail.asp?ID=7220>. Accessed 01 Aug 2016.
50. Peakman T., Elliott P. Current Standards for the Storage of Human Samples in Biobanks // Genome Med. 2010. 2(10). 72. doi:10.1186/gm193
51. Porter C. Management of the Ethical Aspects of a Local Mental Diseases Biobank for Research Purposes: The Italian Experience. In Ethics, Law and Governance of Biobanking: National, European and International Approaches; Mascalonzi, D., Ed.; Springer: Dordrecht, The Netherlands. 2015. P. 219–225.
52. Riegman P.H., Dinjens W.N., Oomen M.H. et al. TuBaFrost 1: uniting local frozen tumour banks into a European network: an overview // Eur. J. Cancer. 2006. V. 42(16). P. 2678-2683. doi: 10.1016/j.ejca.2006.04.031
53. Riegman P., Morente M., Betsou F., Blasio P., Geary P., The Marble Arch International Working Group on Biobanking for Biomedical Research. Biobanking for better healthcare // Molecular Oncology. 2008. Vol.2. P.213–222.
54. Robertson L., Hall S., Jacoby P., Ellaway C., Klerk N., Leonard H. The association between behaviour and genotype in Rett Syndrome using the Australian Rett Syndrome Database // Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2006; 141B(2): 177–183. doi: 10.1002/ajmg.b.30270
55. Svyatova G.S., Berezina G.M., Murtazaliyeva A.V. Association of polymorphisms of cardiovascular system genes with idiopathic recurrent pregnancy loss of Kazakh populations // Revista Latinoamericana de Hipertension. 2019. 14(4). 319–325
56. Steinhorsdottir V., McGinnis R., Williams N., Stefansdottir L., Thorleifsson G., Svyatova G., Berezina G., Salimbaeva D. et al. Genetic predisposition to hypertension is associated with preeclampsia in European and Central Asian women. Nature communications. 2020. 11:5976 | <https://doi.org/10.1038/s41467-020-19733-6> | www.nature.com/naturecommunications
57. Stepanov V.A., Bocharova, A.V., Saduakassova, K.Z., Vagaitseva K.V., Svyatova G.S. Replicative study of susceptibility to childhood-onset schizophrenia in Kazakhs. // Genetika. 2015. 51(2). P. 227–235. doi: 10.1134/S102279541502014
58. Swede H., Stone C., Norwood A. National population-based biobanks for genetic research // Genetics in Medicine. 2007. Vol. 9(3). P.141–149.
59. Takako Takai-Igarashi, Kengo Kinoshita, Masao Nagasaki, Soichi Ogishima, Naoki Nakamura et al. Security controls in an integrated Biobank to protect privacy in data sharing: rationale and study design Takai-Igarashi et al. BMC Medical Informatics and Decision Making. 2017. 17:100 P1-12 DOI 10.1186/s12911-017-0494-5
60. Tarkkala H. Reorganizing Biomedical Research: Biobanks as Conditions of Possibility for Personalized Medicine: PhD diss. Helsinki: Faculty of Social Sciences, 2019, 162 p/
61. Watson P.H., Wilson-McManus J.E., Barnes R.O. et al. Evolutionary concepts in biobanking—the BC BioLibrary // J. Trans. Med. 2009. V.7. P. 95.
62. Watts Geoff Genes on ice // BMJ. 2007. 334 (7595). P. 662–663. doi: 10.1136/bmj.39162.630914.94
63. WHO Expert Advisory Committee on Developing Global Standards for Governance and Oversight of Human Genome Editing. Background Paper. The Ethics of Human Genome Editing. Giulia Cavaliere, Department of Global Health and Social Medicine, King's College London, London, U.K. 19s. <https://www.who.int/ethics/topics/human-genome-editing/WHO-Commissioned-Ethics-paper-March19.pdf>
64. Yuzbasioglu A., Kesikli B., Ozguc M. Biobanks as basis if individualized medicine: Challenges toward harmonization. In Precision Medicine: Tools and Quantitative Approaches; Deigner, H.-P., Kohl, M.E., Fedor, J., Eds.; Academic Press: London, UK, 2018; Volume 4, pp. 57–77.
65. Zika E., Paci D., Schulte in den Bäumen T., Braun A., Rijkers-Defrasne S., Deschênes M., Fortier I., Laage-Hellman J., Scerri C.A., Ibarreta D. Institute for Prospective Technological Studies. In Biobanks in Europe: Prospects for Harmonisation and Networking; Publications O_ce: Luxembourg, 2010.

References:

1. Bragina E.Ju., Bujkin S.V., Puzyrev V.P. Biologicheskie banki: problemy i perspektivy ih ispol'zovaniya v issledovaniyah geneticheskikh aspektov kompleksnykh zabolevanij cheloveka [Biological banks: problems and prospects of their use in the study of genetic aspects of complex human diseases]. *Meditsinskaya genetika* [Medical genetics]. 2009. №3. pp.20-27. [In Russian]
2. Bryzgalina E.V., Alasanija K.Ju., Sadovnichij V.A., Mironov V.V., Gavrilenko S.M., Varhotov T.A., Shkomova E.M., Nabiulina E.A. Social'no-gumanitarnaya ekspertiza funkcionirovaniya natsional'nykh depozitarijev biomaterialov [Socio-humanitarian examination of the functioning of national depositories of biomaterials]. *Voprosy filosofii* [Problems of Philosophy]. 2016. №2. pp. 18–21 http://vphil.ru/index.php?option=com_content&task=view&id=1346&Itemid=5 [In Russian]
3. Bujkin S.V., Bragina E.Ju., Koneva L.A., Puzyrev V.P. Bazy dannykh kolleksii biologicheskogo materiala: organizatsiya soprovoditel'noi informatsii [Databases of collections of biological material: organization of accompanying information]. *Byulleten' sibirskoi meditsiny*. [Bulletin of Siberian Medicine]. 2012. No.1(26). pp.111-121. [In Russian]
4. Varhotov T.A. i dr. Zadachi sotsial'no-gumanitarnogo soprovozhdeniya sozdaniya natsional'nogo banka-depozitariya biomaterialov [Tasks of social and humanitarian support for the creation of a national depository bank for biomaterials]. *Voprosy filosofii* [Problems of Philosophy]. 2016. No.3. P.124–138. [In Russian]
5. Erokin M.Ju. Biobanki i ikh rol' v sistemakh biobezopasnosti, zdavookhraneniya, biotekhnologii, ekologii i «ekonomike znanii» FGBU «NII gripa» Minzdrava Rossii [Biobanks and their role in biosafety, health care, biotechnology, ecology and the "knowledge economy" FSBI "Research Institute of Influenza" of the Ministry of Health of Russia], 2015. P 1-25. www.influenza.spb.ru [In Russian]
6. Ignasimutu S. *Osnovy bioinformatiki*. [Fundamentals of Bioinformatics]. NIC «Regulyarnaya i khaoticheskaya dinamika». Institut komp'yuternykh issledovaniy [Research Center "Regular and Chaotic Dynamics". Institute for Computer Research], Izhevsk:2007. 320 p. [In Russian]
7. Konshina O.S., Erokin M.Ju., Nikonorov I.Ju., Pozdnjakova M.G. Rol' biobankov v izuchenii populyatsionnogo immuniteta [The role of biobanks in the study of population immunity]. *Zhurnal infektologii* [Journal of Infectology]. 2018.vol. 10, No. 2 pp. 39-47. doi: 10.22625 / 2072-6732 [In Russian]
8. Maleina M.N. Pravovoi status biobanka (banka biologicheskikh materialov cheloveka). [The legal status of the biobank (bank of human biological materials)]. *Pravo. Zhurnal Vysshei shkoly ekonomiki* [Law. Journal of the Higher School of Economics]. 2020. No. 1. P. 98–117. doi: 10.17323 / 2072-8166.2020.1.98.117 [In Russian]
9. Mirzametova D.D. Svyatova G.S., Berezina G.M., Murtazaliev A.V. Kliniko-diagnosticheskaya znachimost' genov predispozitsionnosti k preeklampsii v kazakhskoi populyatsii [Clinical and diagnostic significance of genes for predisposition to preeclampsia in the Kazakh population]. *Akusherstvo i ginekologiya* [Obstetrics and gynecology], 2020. - No. 3 P.58-63. <https://dx.doi.org/10.18565/aig.2020.3.58-63> [In Russian]
10. Mihajlova A.A., Nasyhova Ju.A., Murav'ev A.I., Efimenko A.Ju., Glotov A.S. Na puti k sozdaniyu obshhego glossariya biobankov Rossiiskoi Federatsii [Towards the creation of a general glossary of biobanks of the Russian Federation]. *Kardiovaskulyarnaya terapiya i profilaktika* [Cardiovascular therapy and prevention]. 2020.19 (6) pp.134-148 doi: 10.15829 / 1728-8800-2020-2710 [In Russian]
11. Mohov A.A. Biobanking — novoe napravlenie ekonomicheskoi deyatel'nosti [Biobanking is a new direction of economic activity]. *Vestnik MGJuA* [Bulletin of the Moscow State Law Academy]. 2018. No. 3. P. 33–40. [In Russian]
12. Ob utverzhdenii pravil sozdaniya i deyatel'nosti biobankov. Prikaz i.o. Ministra zdavookhraneniya Respubliki Kazakhstan ot 24 dekabrya 2020 goda № QR DSM-328/2020 [On the approval of the rules for the creation and operation of biobanks. Order of the acting Minister of Health of the Republic of Kazakhstan dated December 24, 2020 No. №P DSM-328/2020] [In Russian]
13. Przhilenskij V.M., Vergun A.A. Pravovoe regulirovanie deyatel'nosti genomnykh bankov v kontekste sotsial'nogo, kul'turnogo i normativnogo mnogooobraziya [Legal regulation of genomic banks in the context of social, cultural and regulatory diversity]. *Aktual'nye problemy rossijskogo prava* [Actual problems of Russian law]. 2019. No. 3. P. 30–37. [In Russian]
14. Reznik O.N., Kuz'min D.O., Skvorcov A.E., Reznik A.O. Biobanki – neotsenimiy resurs transplantatsii. Istoriya, sovremennoe sostoyanie, perspektivy [Biobanks are an invaluable resource for transplantation. History, current state, prospects]. *Vestnik transplantologii i iskusstvennykh organov* [Bulletin of transplantology and artificial organs]. 2016.Vol. XVIII No. 4 C.123-132. doi: 10.15825 / 1995-1191 [In Russian]
15. Rumjancev P.O., Mudunov A.M. Biobanking v onkologii i radiologii [Biobanking in Oncology and Radiology]. *Endokrinnaya khirurgiya* [Endocrine Surgery]. 2017.Vol. 11.No.4. pp 170-177. doi: 10.14341 / serg9555 [In Russian]
16. Svyatova G.S., Berezina G.M., Mamedaliev N.M., Aimbetova A.R., Murtazaliev A.V. Molekulyarno-geneticheskaya diagnostika i algoritm vedeniya beremennykh s idiopaticeskoi formoi privychnogo nevnashivaniya [Molecular genetic diagnostics and an algorithm for the management of pregnant women with idiopathic recurrent miscarriage]. *Metodicheskie rekomendatsii* [Methodical recommendations], 2019. - 28p., Approved on December 20, 2019 No. 206 by the Republican State Enterprise at the RCCRH, ISBN 978-601-305-371-4 [In Russian]
17. Svyatova G.S., Berezina G.M., Mierbekov E.M., Murtazaliev A.V. Chastoty allelei i genotipov, assotsirovannykh s effektivnost'yu antikoagulyantnoi terapii, v kazakhskoi populyatsii [Frequencies of alleles and genotypes associated with the effectiveness of anticoagulant therapy in the Kazakh population]. *Meditsinskaya genetika* [Medical genetics], 2018. No.9. P.37-44. <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2018.09.37-44> [In Russian]

18. Svjatova G.S., Berezina G.M., Murtazaliev A.V. Assotsiatsiya polimorfizma gena khromosomnoi segregatsii SYCP3 s idiopaticheskoi formoi privychnogo nevnashivaniya beremennosti v kazakhskoi populyatsii [Association of SYCP3 chromosomal segregation gene polymorphism with idiopathic recurrent miscarriage in the Kazakh population]. *Akusherstvo i ginekologiya* [Obstetrics and gynecology], 2019. No.12 P.105-110. <https://dx.doi.org/10.18565/aig.2019.12.105-110> [In Russian]
19. Svjatova G.S., Berezina G.M., Salimbaeva D.N., Kirikbaeva M.S., Murtazaliev A.V., Saduakasova K.Z. Geneticheskie aspekty idiopaticheskoj formy privychnogo nevnashivaniya beremennosti. (Obzor literatury) [Genetic aspects of the idiopathic form of recurrent miscarriage. (Literature review)]. *Nauka i zdavookhranenie* [Science & Healthcare], 2019. No.4(V.21). pp.37-49. ISSN2410 – 4280 [In Russian]
20. Smirnova Ju. «Bankovskoe delo» kak put' k personifitsirovannoi meditsine, [Smirnova Yu. «Banking» as a path to personalized medicine]. *Nauka i zhizn'* [Science and Life], 2013 №1 <https://www.nkj.ru/archive/articles/21579/> [In Russian]
21. Tsentr kollektivnogo pol'zovaniya «Biobank», FGBU «NMIC im. V.A.Almazova» Minzdrava Rossii. [Center for collective use "Biobank", FSBI "NMITs im. VA Almazov "of the Ministry of Health of Russia]. http://www.almazovcentre.ru/?page_id=69701 [In Russian]
22. Allocca C.M., Bledsoe M.J., Furuta K., Ramirez N.C. ISO/TC276/WG2 Biobanks and Bioresources: Draft International Standard Is Now Available for Comment. *Biopreserv. Biobank.* 2017. Vol. 15(4). P.399–401. doi: 10.1089/bio.2017.29025.cma
23. Asslauer M., Zatloukal K. Biobanks: transnational, European and global networks. *Brief Funct Genomic Proteomic.* 2007. Vol. 6(3). P.193-201. doi: 10.1093/bfgp/elm023. Epub 2007 Oct 4.
24. Barbour V. UK Biobank: a project in search of a protocol? *Lancet (London, England).* 2003. 361(9370). P.1734-1738. DOI:10.1016/s0140-6736(03)13377-6
25. Berezina G., Svjatova G., Aimbetova A. "Genes of predisposition to misseb abortion in kazakh population". *Abstract book / International scientific conference «Personalized medicine & Global Health».* 2017 г. P 46.
26. Best Practices for Repositories Collection, Storage, Retrieval, and Distribution of Biological Materials for Research International Society for Biological and Environmental Repositories. *Biopreserv. Biobank.* 2012. 10. 79–161.
27. Betsou F., Bulla A., Cho S.Y., Clements J., Chuaqui, R. et.al. Assays for Qualification and Quality Stratification of Clinical Biospecimens Used in Research: A Technical Report from the ISBER Biospecimen Science Working Group. *Biopreserv. Biobank.* 2016. 14(5). P.398–409. doi: 10.1089/bio.2016.0018
28. Bingham S., Riboli E. Diet and cancer — the European prospective investigation into cancer and nutrition. *Nat. Rev. Cancer.* 2004. V. 4(3). P. 206-215. doi: 10.1038/nrc1298
29. Bourgeois F., Avillach P., Kong S., Heinz M., Tran T. Development of the Precision Link Biobank at Boston Children's Hospital: Challenges and Opportunities. *J. Pers. Med.* 2017. 7. 21. P. 1-13. doi:10.3390/jpm7040021 www.mdpi.com/journal/jpm
30. deCODE genetics | a global leader in human genetics <https://www.decode.com/>
31. Feero W.G., Guttmacher A.E. Genome wide Association Studies and assessment of the risk of disease. *N. Engl. J. Med.* 2010. V. 363. P. 166 - 176.
32. Godard B., Schmidtke J., Cassiman J., Aymé S. Data storage and DNA banking for biomedical research: informed consent, confidentiality, quality issues, ownership, return of benefits. A professional perspective. *Eur J Hum Genet.* 2003. Suppl 2. S88-122. PMID: 14718939 DOI: 10.1038/sj.ejhg.5201114
33. Hallinan D., Friedewald M. Open consent, biobanking and data protection law: can open consent be 'informed' under the forthcoming data protection regulation? *Life Sciences, Society and Policy.* 2015. vol. 11 P.1-36. doi 10.1186/s40504-014-0020-9
34. <https://www.decode.com/company/>
35. Illig T., Gieger C., Zhai G. et al. A genome-wide perspective of genetic variation in human metabolism. *Nat. Genet.* 2010. V. 42. № 2. P.137—141.
36. ISO 20387:2018 *Biotechnology—Biobanking—General Requirements for Biobanking.* Available online: <https://www.iso.org/standard/67888.html>.
37. ISO/TR 22758:2020 *Biotechnology - Biobanking - Implementation guide for ISO 20387 23 p.* Available online: <https://www.iso.org/standard/73829.html>
38. Kaye J. Moraia L. Curren L. Bell J. Mitchell C. Soini S. et al. Consent for Biobanking: The Legal Frameworks of Countries in the BioSHaRE-EU Project. *Biopreserv Biobank. Biopreservation and biobanking.* 2016. Volume 14, Number 3. P. 195–200. doi: 10.1089/bio.2015.0123
39. Kinkorová J. Biobanks in the era of personalized medicine: objectives, challenges, and innovation. *EPMA Journal.* 2016, 7(1):4 P.1-12. doi: 10.1186/s13167-016-0053-7
40. Koch N. The biobank secret: Protection of personal rights in biomedical research: doctoral dissertation. *Mainz University Library.* 2014 <http://doi.org/10.25358/openscience-4218>
41. Laurvick C., Klerk N., Bower C., Christodoulou J., Ravine D., Ellaway C., Williamson S., Leonard H. Rett syndrome in Australia: a review of the epidemiology. *J. Pediatr.* 2006. V. 148(3). P. 347-352. doi: 10.1016/j.jpeds.2005.10.037
42. Litton J.E. Biobank informatics: connecting genotypes and phenotypes. *Methods Mol. Biol.* 2011. V. 675. P. 343—361. doi: 10.1007/978-1-59745-423-0_21
43. Marrugat J., Lopez-Lopez J.R., Heras M. et al. The HERACLES cardiovascular Network. *Rev. Esp. Cardiol.* 2008. V. 61(1). P. 66—75.
44. McGinnis R., Trogstad L., Svjatova G. et al. "Variants in the fetal genome near FLT1 are associated with risk of preeclampsia". *Nature genetics.* 2017. Volume 49, Number 8. P. 1255-1260. doi: 10.1038/ng.3895
45. Mee B., Gaffney E., Glynn Sh., Donatello S., Carroll P. et al. Development and Progress of Ireland's Biobank Network: Ethical, Legal, and Social Implications (ELSI), Standardized Documentation, Sample and Data Release, and International Perspective *Biopreservation And Biobanking* Volume 11, Number 1, 2013. P. 3-11. *Mary Ann Liebert, Inc.* DOI: 10.1089/bio.2012.0028

46. Mitchell R., Waldby C. National Biobanks: Clinical Labor, Risk Production, and the Creation of Biovalue. *Science, Technology, & Human Values*. 2010. Vol. 35, No. 3. P. 330-355 doi: 10.1177/0162243909340267
47. Mora M., Angelini C., Bignami F., Anne-Mary Bodin A., Crimi M. et al. The EuroBioBank Network: 10 years of hands-on experience of collaborative, transnational biobanking for rare diseases. *European Journal of Human Genetics*. 2015. 23. 1116–1123
48. Morgan L., McGinnis R., Steinhorsdottir V., Svyatova G. InterPregGen: Genetic studies of preeclampsia in three continents. *Norsk Epidemiologi*, 2014. 24(1-2). P. 141–146.
49. OECD. Creation and Governance of Human Genetic Research Databases. *Glossary of Statistical Terms*. 2006. <http://stats.oecd.org/glossary/detail.asp?ID=7220>. (Accessed 01 Aug 2016).
50. Peakman T., Elliott P. Current Standards for the Storage of Human Samples in Biobanks. *Genome Med*. 2010. 2(10). 72. doi:10.1186/gm193
51. Porteri C. *Management of the Ethical Aspects of a Local Mental Diseases Biobank for Research Purposes: The Italian Experience*. In *Ethics, Law and Governance of Biobanking: National, European and International Approaches*; Mascialoni, D., Ed.; Springer: Dordrecht, The Netherlands. 2015. P. 219–225.
52. Riegman P.H., Dinjens W.N., Oomen M.H. et al. TuBaFrost 1: uniting local frozen tumour banks into a European network: an overview. *Eur. J. Cancer*. 2006. V. 42(16). P. 2678-2683. doi: 10.1016/j.ejca.2006.04.031
53. Riegman P., Morente M., Betsou F., Blasio P., Geary P., The Marble Arch International Working Group on Biobanking for Biomedical Research. Biobanking for better healthcare. *Molecular Oncology*. 2008. Vol.2. P.213–222.
54. Robertson L., Hall S., Jacoby P., Ellaway C., Klerk N., Leonard H. The association between behaviour and genotype in Rett Syndrome using the Australian Rett Syndrome Database. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet*. 2006; 141B(2): 177–183. doi: 10.1002/ajmg.b.30270
55. Svyatova G.S., Berezina G.M., Murtazaliyeva A.V. Association of polymorphisms of cardiovascular system genes with idiopathic recurrent pregnancy loss of Kazakh populations. *Revista Latinoamericana de Hipertension*. 2019. 14(4). 319–325
56. Steinhorsdottir V., McGinnis R., Williams N., Stefansdottir L., Thorleifsson G., Svyatova G., Berezina G., Salimbaeva D. et al. Genetic predisposition to hypertension is associated with preeclampsia in European and Central Asian women. *Nature communications*. 2020. 11:5976 <https://doi.org/10.1038/s41467-020-19733-6> www.nature.com/naturecommunications
57. Stepanov V.A., Bocharova, A.V., Saduakassova, K.Z., Vagaitseva K.V., Svyatova G.S. Replicative study of susceptibility to childhood-onset schizophrenia in Kazakhs. *Genetika*. 2015. 51(2). P. 227–235. doi: 10.1134/S102279541502014
58. Swede H., Stone C., Norwood A. National population-based biobanks for genetic research // *Genetics in Medicine*. 2007. Vol. 9(3). P.141–149.
59. Takako Takai-Igarashi, Kengo Kinoshita, Masao Nagasaki, Soichi Ogishima, Naoki Nakamura et al. Security controls in an integrated Biobank to protect privacy in data sharing: rationale and study design Takai-Igarashi et al. *BMC Medical Informatics and Decision Making*. 2017. 17:100 P1-12 DOI 10.1186/s12911-017-0494-5
60. Tarkkala H. *Reorganizing Biomedical Research: Biobanks as Conditions of Possibility for Personalized Medicine*: PhD diss. Helsinki: Faculty of Social Sciences, 2019, 162 p/
61. Watson P.H., Wilson-McManus J.E., Barnes R.O. et al. Evolutionary concepts in biobanking—the BC BioLibrary. *J. Trans. Med*. 2009. V.7. P. 95.
62. Watts Geoff Genes on ice. *BMJ*. 2007. 334 (7595). P. 662–663. doi: 10.1136/bmj.39162.630914.94
63. WHO Expert Advisory Committee on Developing Global Standards for Governance and Oversight of Human Genome Editing. Background Paper. The Ethics of Human Genome Editing. Giulia Cavaliere, Department of Global Health and Social Medicine, King's College London, London, U.K. 19s. <https://www.who.int/ethics/topics/human-genome-editing/WHO-Commissioned-Ethics-paper-March19.pdf>
64. Yuzbasioglu A., Kesikli B., Ozguc M. Biobanks as basis if individualized medicine: Challenges toward harmonization. In *Precision Medicine: Tools and Quantitative Approaches*; Deigner, H.-P., Kohl, M.E., Fedor, J., Eds.; Academic Press: London, UK, 2018; Volume 4, pp. 57–77.
65. Zika E., Paci D., Schulte in den Bäumen T., Braun A., Rijkers-Defrasne S., Deschênes M., Fortier I., Laage-Hellman J., Scerri C.A., Ibarreta D. *Institute for Prospective Technological Studies. In Biobanks in Europe: Prospects for Harmonisation and Networking*; Publications O_cce: Luxembourg, 2010.

Контактная информация:

Мирзахметова Динара Досалиевна - Председатель Правления Акционерного общества «Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии», г. Алматы, Республика Казахстан.

Почтовый адрес: Республика Казахстан, 050200 г. Алматы, пр. Достык 125.

e-mail: d.mirzakhetova@mail.ru

Телефон: +7 (727) 300-45-62, 7 (727) 300-45-46