

Προκλήσεις στην εξατομικευμένη ιατρική

Η εξατομικευμένη ιατρική προϋποθέτει την ανάπτυξη στοχευμένων φαρμάκων.

Για να σημειώσει πρόοδο η εξατομικευμένη ιατρική, τα νέα ευρήματα της μοριακής έρευνας και οι νέες τεχνολογίες (όπως οι τεχνολογίες «-ωματικής») πρέπει να «μεταγραφούν» (προσαρμοστούν) για χρήση στην ανάπτυξη φαρμάκων και στην εγκεκριμένη θεραπεία.

Ωστόσο, ένα πλεονέκτημα της ανάπτυξης στοχευμένων φαρμάκων είναι η αύξηση της αποτελεσματικότητας των κλινικών δοκιμών. Λιγότερα νέα φάρμακα θα αποτυγχάνουν σε κάθε στάδιο της διαδικασίας ανάπτυξης εάν στοχεύουν σε μια γνωστή αιτία της νόσου και η χρήση βιοδεικτών θα έχει κεντρικό ρόλο στην εξατομικευμένη ιατρική. Η επικύρωση των βιοδεικτών ως μοναδικών και προγνωστικών στοιχείων για την έκβαση της θεραπείας πρέπει να πραγματοποιηθεί πριν από την έγκριση των φαρμάκων που αναπτύσσονται με αυτόν τον τρόπο για διάθεση στην αγορά.

Συνοδοί διάγνωσης

Συχνά τα νέα φάρμακα εγκρίνονται για διάθεση στην αγορά μαζί με μια συνοδευτική διαγνωστική εξέταση, προκειμένου να διασφαλιστεί ότι το φάρμακο είναι κατάλληλο για τον ασθενή που υπόκειται σε θεραπεία. Εάν η διαγνωστική εξέταση δεν επικυρωθεί σωστά, το φάρμακο μπορεί να μην λειτουργήσει ή να προκαλέσει παρενέργειες. Επομένως, ο σωστός σχεδιασμός και η επικύρωση της διαγνωστικής εξέτασης είναι ουσιαστικής σημασίας για την επίτευξη του βέλτιστου αποτελέσματος του φαρμάκου, καθώς και για τον ασθενή.

Οι συνοδοί διάγνωσης είναι απαραίτητες εξετάσεις για την

επιλογή των ασθενών πριν από τη χορήγηση ενός φαρμάκου. Μπορούν να κάνουν τα εξής:

- Να δείξουν ποιοι είναι πιθανό να ανταποκριθούν στο φάρμακο («ανταποκρινόμενοι» και «μη ανταποκρινόμενοι»).
- Να εντοπίσουν ασθενείς που διατρέχουν υψηλό κίνδυνο για ανεπιθύμητες ενέργειες.
- Να βοηθήσουν τον γιατρό να επιλέξει μια κατάλληλη δόση που να είναι ασφαλής και αποτελεσματική.

Οι συνοδοί διάγνωσης μπορεί να περιλαμβάνουν εξετάσεις απευθείας στον ασθενή, όπως ηλεκτροκαρδιογράφημα (ΗΚΓ) ή διαγνωστική απεικόνιση όπως απεικόνιση μαγνητικού συντονισμού (MRI). Οι ρυθμιστικές αρχές θεωρούν γενικά ότι οι εξετάσεις που διενεργούνται σε δείγματα που ελήφθησαν από έναν ασθενή (όπως οι εξετάσεις DNA) παρέχουν τα πιο έγκυρα τεκμήρια.

Οι συνοδοί διάγνωσης πρέπει να έχουν «προβλεπόμενη χρήση» ή «ενδείξεις για τη χρήση». Συχνά αναφέρονται και τα δύο υπό τον γενικό όρο «προβλεπόμενη χρήση» (μιας θεραπείας). Γενικά, θα πρέπει να περιλαμβάνουν τα ακόλουθα στοιχεία:

- Τον πληθυσμό-στόχο για τον οποίο προορίζεται η εξέταση (όπως άτομα με συγκεκριμένους γονότυπους (γενετική σύνθεση) ή φαινότυπους (χαρακτηριστικά)).
- Τον λόγο για τον οποίο πραγματοποιείται η μέτρηση – ο «κλινικός σκοπός» (όπως, για παράδειγμα, για να βοηθήσει στη διάγνωση, στην εκτίμηση της πιθανής εξέλιξης της νόσου (πρόγνωση) και στην παρακολούθηση).
- Τι μετράται, προσδιορίζεται ή ανιχνεύεται (όπως ένα συγκεκριμένο γονίδιο ή μια πρωτεΐνη).
- Τι είδους μέτρηση πραγματοποιείται κατά την εξέταση, συμπεριλαμβανομένου του εάν η εξέταση είναι ποιοτική (εξετάζει παρατηρήσεις και περιγραφές), ή ημιποσοτική και ποσοτική (εξετάζει αριθμούς).
- Το είδος του δείγματος και από πού έχει ληφθεί (π.χ. ολικό αίμα, εγκεφαλονωτιαίο υγρό).
- Το περιβάλλον στο οποίο προορίζεται να χρησιμοποιηθεί η

διαγνωστική συσκευή (σε εργαστήριο ή σε «χώρο περίθαλψης») και το είδος του εξοπλισμού που απαιτείται για τη διενέργεια της δοκιμής.

- Την κατάσταση-στόχο (μια συγκεκριμένη ασθένεια, στάδιο ασθένειας, κατάσταση υγείας ή οποιαδήποτε άλλη αναγνωρίσιμη κατάσταση ή συμβάν).

Προκλήσεις

Υπάρχουν ιδιαίτερες δεοντολογικές προκλήσεις για τους ερευνητές που εργάζονται με γενετικά και γενομικά δεδομένα. Είναι σημαντικό να λαμβάνουν υπόψη την προστασία του απορρήτου και τη διατήρηση της εμπιστευτικότητας των δεδομένων, καθώς και να διασφαλίζουν ότι οι συμμετέχοντες σε δοκιμές κατανοούν τι είναι αυτό στο οποίο συμφωνούν (συγκατάθεση κατόπιν ενημέρωσης).

Ακόμη και σε σχέση με φάρμακα που απευθύνονται σε συγκεκριμένο υποπληθυσμό ασθενών, είναι πιθανό να συνταγογραφηθεί το φάρμακο σε ασθενείς με την «ίδια ασθένεια», αλλά σε διαφορετικές υποομάδες. Αυτό θα μπορούσε να οδηγήσει στα εξής:

- Έλλειψη ανταπόκρισης στη θεραπεία
- Καθυστέρηση στην παροχή της βέλτιστης θεραπείας για τον ασθενή
- Σπατάλη του ίδιου του φαρμάκου
- Τυχόν ανεπιθύμητες ενέργειες που θα μπορούσαν να είχαν αποφευχθεί.

Εμπειρία ασθενών

Η εξατομικευμένη ιατρική μπορεί να παρέχει πολύ περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την υγεία ενός ατόμου, έχοντας έτσι προσωπική επίδραση και αλλάζοντας ενδεχομένως τον τρόπο ζωής του ασθενούς. Είναι οι ασθενείς έτοιμοι γι' αυτό; Και είναι οι επαγγελματίες υγείας αρκετά καταρτισμένοι και έτοιμοι να επικοινωνήσουν με τους ασθενείς τους σχετικά με αυτό;

Με την εξατομικευμένη ιατρική, ο ασθενής που πάσχει από μια νόσο θα λαμβάνει πληροφορίες πριν από τη θεραπεία που θα διασφαλίζουν ότι:

- ένα φάρμακο είναι πιθανόν να λειτουργήσει καλά για εκείνον, και
- δεν υπάρχουν πολλές πιθανότητες να υποφέρει από παρενέργειες με μια συγκεκριμένη θεραπεία.

Όταν οι παρενέργειες είναι αναπόφευκτες, η καλύτερη επίγνωση σχετικά με αυτές και το πόσο σοβαρές μπορεί να είναι θα διευκολύνει τον ασθενή να αποφασίσει και να προγραμματίσει τη θεραπεία, και να την εντάξει στην καθημερινή ζωή του.

Επικοινωνία ασθενούς-ιατρού

Γενικά, με την εξατομικευμένη ιατρική μπορεί να υπάρχουν περισσότερες ή διαφορετικές πληροφορίες σχετικά με τις διαθέσιμες επιλογές θεραπείας για να κατανοήσουν και να συζητήσουν ο ασθενής και ο γιατρός. Οι ασθενείς που το βρίσκουν δύσκολο θα πρέπει να λάβουν καλή υποστήριξη από τους γιατρούς τους.

Μπορεί να είναι απαραίτητη η διεξαγωγή περισσότερων εξετάσεων από το συνηθισμένο προκειμένου να καταστεί δυνατή η εξατομικευμένη ιατρική. Οι εξετάσεις αίματος θεωρούνται γενικά εξετάσεις ρουτίνας, αλλά οι βιοψίες (όπου αφαιρούνται κομμάτια ιστού) απαιτούν αναισθησία και η ανάλυση μπορεί να απαιτήσει περισσότερο χρόνο. Οι ασθενείς και οι γιατροί τους θα πρέπει να συζητήσουν τα πλεονεκτήματα και τα μειονεκτήματα κατά τη λήψη των αποφάσεων σχετικά με τις εξετάσεις.

Εάν μια εξέταση προβλέπει πόσο πιθανό είναι να ανταποκριθεί ένας ασθενής σε ένα φάρμακο, το αποτέλεσμα θα μπορούσε να εκφραστεί, για παράδειγμα, ως «πιθανότητα» (1 στις 3) ή ως ποσοστό (33%). Οι άνθρωποι ερμηνεύουν τον κίνδυνο με διαφορετικούς τρόπους και οι γιατροί θα πρέπει να τους υποστηρίξουν κατά την ερμηνεία των κινδύνων.

Περαιτέρω πόροι

- Genomics England
- Nuffield Council on Bioethics (2010). Medical profiling and online medicine: the ethics of 'personalised healthcare' in a consumer age.
- Corpet, A. & Almouzni, G. (Δεκέμβριος 2006-Ιανουάριος 2007). *Sciences et Avenir*, 149

Συνημμένα

A2-1.08.4-V1.4