

# Noi domenii de cercetare legate de medicamentele personalizate

Există câteva noi domenii de cercetare care asigură progresul medicinei personalizate:

## Genetica moleculară

Cercetările curente ne spun foarte multe lucruri despre boli la nivel celular și molecular. Există dovezi conform cărora anumite schimbări (variații) ale genelor pot afecta modul în care funcționează celulele și în care se poate dezvolta o boală. Bolile cu simptome similare pot fi diagnosticate ca fiind aceeași boală. Acestea pot fi cauzate, însă, de variații genetice diferite.

## Epigenetica

Acest domeniu aflat în plină dezvoltare ne ajută să înțelegem relația dintre variații și boli. Epigenetica este studiul modului în care genele pot fi activate, dezactivate sau modulate (prin intensificarea sau reducerea activității lor) în absența modificărilor secvențelor de ADN. Modificările epigenetice pot influența modul în care un pacient reacționează la **tratament**, deoarece modificările pot apărea ca reacție la factori de mediu sau ținând de stilul de viață, precum expunerea la radiații UV, dieta, fumatul sau stresul. În mod ideal, un medicament personalizat ar trebui să țină cont de epigenetica fiecărei persoane.

# Biomarkerii și dezvoltarea medicamentelor

Procesele care au loc la nivel celular și molecular pot fi măsurate prin intermediul „biomarkerilor”. Iată câteva exemple de biomarkeri:

- măsurătorile fiziologice, precum tensiunea arterială sau temperatura,
- substanțele biologice (biochimice), precum enzimele sau hormonii,
- modificările genelor,
- imaginile obținute prin imagistica de rezonanță magnetică (IRM).

Pentru a crea tratamente țintite, biomarkerii sunt utilizați din ce în ce mai mult în dezvoltarea medicamentelor. Acest lucru are rolul de:

- a îmbunătăți rezultatele pentru pacienți: medicii ar trebui să poată alege medicamente care funcționează bine pentru fiecare pacient în parte, cu un risc scăzut de efecte secundare grave.
- a îmbunătăți eficiența dezvoltării medicamentelor prin eficientizarea, reducerea duratei și sporirea siguranței studiilor non-clinice și clinice.

## Farmacogenetica și farmacogenomica

Un tip de biomarker utilizat din ce în ce mai des ține de informațiile genetice sau genomice ale fiecărei persoane. Studiul modului în care genetica și genomica afectează reacția unei persoane la un tratament este cunoscut drept farmacogenetică și farmacogenomică. Acestea permit „personalizarea tratamentului” conform configurației genetice a fiecărui pacient. În prezent, pe piață există mai multe medicamente care necesită un test genetic înainte de a fi

prescrise, pentru a se garanta siguranța tratamentului în cazul fiecărui pacient. De exemplu:

- Pacienții cu HIV sunt testați pentru detectarea unei variații genetice cunoscute ca „HLA B\*5701” înainte ca medicamentul abacavir să le fie prescris, deoarece această variație este asociată cu o reacție adversă la medicament.

În plus, informațiile furnizate împreună cu câteva alte medicamente de pe piață includ instrucțiuni privind modul în care medicii trebuie să utilizeze informațiile genomice ale pacienților atunci când prescriu medicamentul. Cu ajutorul informațiilor genomice, se poate determina dacă un medicament este cea mai bună opțiune pentru un pacient și se poate alege doza optimă. De exemplu:

Trastuzumab (Herceptin) este un anticorp monoclonal care acționează la nivelul genelor, este direcționat împotriva receptorului 2 pentru factorul de creștere a epidermei umane (HER-2) și este aprobat pentru tratamentul cancerului mamar în fază incipientă. HER-2 este supraexprimat în cazul a aproximativ 20% dintre cancerule mamare, cauzând o semnalizare excesivă către interiorul celulelor, ceea ce determină creșterea din ce în ce mai rapidă a celulelor canceroase. Numai pacientele cu un nivel înalt de HER-2 determinat în urma testelor vor beneficia de tratamentul cu trastuzumab. HER-2 există la suprafața anumitor celule canceroase mamare și este fixat în membrana celulară. Trastuzumab acționează fixându-se pe receptorul HER-2 de la suprafața celulelor canceroase mamare și împiedicându-l să primească semnalele de creștere. Blocând semnalele, trastuzumab poate încetini sau opri creșterea cancerului mamar și este un exemplu de imunoterapie țintită.

# Băncile biologice

Studiile care utilizează bănci biologice sunt deosebit de importante pentru dezvoltarea medicinei personalizate, iar băncile biologice sunt utilizate din ce în ce mai mult în studiile clinice pentru medicamente noi. Practic, băncile biologice sunt seturi mari, organizate de probe de sânge și/sau țesuturi donate de către pacienți și voluntari sănătoși. Acestea includ, de asemenea, date colectate cu grijă privind starea clinică a donatorilor, stilul de viață al acestora (dieta, fumatul etc.) și alți factori. Băncile biologice permit studierea celulelor și moleculelor dintr-un număr mare de probe și **asocierea** acestor informații cu datele clinice sau de alt tip. Combinarea informațiilor în acest mod ne ajută să înțelegem variațiile dintre indivizi privind:

- bolile pe care le dezvoltă,
- nivelul de gravitate al bolilor lor și
- modul în care reacționează la tratament.

Cu cât sunt disponibile mai multe probe, cu atât pot fi mai eficiente aceste studii. În numeroase țări, sunt înființate bănci biologice. „EuroBioBank” este un exemplu de structură care reunește bănci biologice din diferite țări cu scopul de a produce un volum de date mai mare pentru cercetare (în acest caz, este vorba despre bolile rare).

## Referințe

1. How Herceptin affects breast cancer cells” by **beyondthedish.wordpress.com** is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial-NoDerivs 3.0 Unported License.

See: <https://beyondthedish.wordpress.com/2012/06/04/smart-bomb-successfully-treat-advanced-breast-cancer-in-clinical-trials/>

A2-1.08.2-V1.6