

Nya forskningsområden för personanpassad medicin

1. Det finns nya forskningsområden som driver på utvecklingen av personanpassad medicin:

Molekylär genetik

Aktuell forskning ger oss mycket information om sjukdomar på cell- och molekylnivå. Det finns belegg för att specifika genförändringar (variationer) kan påverka cellernas funktionssätt och hur en sjukdom kan komma att utvecklas. Sjukdomar med liknande symtom kan diagnostiseras som samma sjukdom. De kan dock vara orsakade av olika genetiska variationer.

Epigenetik

Detta växande område hjälper oss förstå sjukdomsvariationer. Epigenetik är studien av hur gener kan aktiveras eller inaktiveras, eller moduleras (vändas upp eller ned), utan att DNA-sekvensen förändras. Epigenetiska förändringar kan påverka hur en patient svarar på **behandling**, eftersom förändringarna kan inträffa som svar på miljö- eller livsstilsfaktorer, till exempel UV-ljusexponering, kost, rökning eller stress. Ett precisionsläkemedel skulle ytterst ta hänsyn till en individs epigenetik.

Biomarkörer och utveckling av läkemedel

Processer som sker på cell- och molekylnivå kan mätas med hjälp av "biomarkörer". Några exempel på biomarkörer är

- fysiologiska mått som blodtryck eller temperatur
- biologiska substanser ("biokemikalier") som enzymer eller hormoner
- genförändringar
- bilder från magnetisk resonanstomografi (MRT).

Biomarkörer används i allt större utsträckning vid utveckling av läkemedel för att skapa målinriktade behandlingar. Man förväntar sig att detta:

- förbättrar resultaten för patienterna: läkarna ska kunna välja läkemedel som fungerar bra för varje individ och med lägre risk för allvarliga biverkningar
- förbättrar effektiviteten vid läkemedelsutveckling, så att icke-kliniska och kliniska prövningar blir effektivare, mindre tidskrävande och säkrare.

Farmakogenetik eller farmakogenomik

En typ av biomarkör som används i allt större utsträckning är en individs genetiska eller genomiska information. Studier av hur genetik och genomik påverkar en individs svar på en behandling kallas farmakogenetik och farmakogenomik. Dessa hjälper till att "skräddarsy en behandling" efter en individs genetiska konfiguration. För ett antal läkemedel som finns på marknaden idag krävs ett genetiskt test innan läkemedlet ordinerar för att säkerställa att behandlingen är säker för den enskilda patienten. Exempel:

- Hivpatienter testas för en genetisk variation som kallas för HLA B*5701 innan läkemedlet abacavir ordinerar eftersom variationen är förknippad med en biverkning av läkemedlet.

Dessutom finns några andra läkemedel på marknaden med medföljande råd till läkarna om hur en patients genomiska information ska användas vid ordination av läkemedlet. Genomisk information kan bidra till att avgöra om läkemedlet är det

bästa alternativet för patienten och vilken dos som är bäst.Exempel:

Trastuzumab (Herceptin) är en geninriktad monoklonal antikropp som är riktad mot HER-2 (human epidermal tillväxtfaktorreceptor-2) och godkänd för behandling av bröstcancer i tidigt stadium.HER-2 överuttrycks i cirka 20 procent av alla bröstcancrar, vilket orsakar en kraftig signalering till cellens inre som driver bröstcancercellerna till en allt snabbare tillväxt.Endast patienter som har testats positivt för höga HER-2-nivåer blir hjälpta av behandling med trastuzumab.HER-2 finns på ytan av vissa bröstcancerceller och sitter i cellmembranet.Trastuzumab fungerar så att det fäster vid HER-2 på bröstcancercellernas yta och hindrar dem från att ta emot tillväxtsignaler.Genom att blockera signalerna kan trastuzumab sakta ner eller stoppa tillväxten av bröstcancer. Detta är ett exempel på immuninriktad behandling.

Biobanker

Studier där biobanker används är särskilt viktiga för utvecklingen av personanpassad medicin, och biobanker används allt oftare i kliniska prövningar för nya läkemedel.Biobanker är huvudsakligen stora, organiserade uppsättningar av blod- och/eller vävnadsprover som donerats av patienter och friska frivilliga försökspersoner.De innehåller även noggrant insamlade uppgifter om donatorernas kliniska tillstånd, livsstil (kost, rökning osv.) och andra faktorer.Med hjälp av biobanker kan celler och molekyler från ett stort antal prover studeras och denna information kan **kopplas** till kliniska och andra uppgifter.Genom att information kombineras på detta sätt får vi hjälp att förstå varför individer skiljer sig åt med avseende på:

- vilka sjukdomar de utvecklar
- hur allvarliga sjukdomarna är

- hur de svarar på behandling.

Ju fler prover som är tillgängliga, desto effektivare kan sådana studier bli. Biobanker upprättas i många länder. "EuroBioBank" är ett exempel på hur biobanker från olika länder sammanlänkas, så att ännu fler data blir tillgängliga för forskning (i detta fall om sällsynta sjukdomar).

Referenser

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/>

Bilagor

A2-1.08.2-V1.6