Provocările din medicina personalizată

Medicina personalizată implică dezvoltarea unor medicamente țintite.

Pentru ca medicina personalizată să avanseze, noile descoperiri din cercetarea moleculară și noile tehnologii (cum ar fi cele „omice”) trebuie transpuse (adaptate) în dezvoltarea medicamentelor și transformate în terapii aprobate.

Un avantaj pentru dezvoltarea medicamentelor țintite este, însă, sporirea eficienței studiilor clinice. Dacă medicamentele țintesc cauzele cunoscute ale bolilor, mai puține medicamente noi vor eșua în fiecare etapă a procesului de dezvoltare, iar utilizarea biomarkerilor va fi esențială pentru medicina personalizată. Validarea biomarkerilor ca factori esențiali și predictivi pentru rezultatele tratamentelor trebuie să aibă loc înainte de autorizarea medicamentelor obținute astfel.

Diagnosticele însoțitoare

Deseori, noile medicamente sunt autorizate împreună cu un test însoțitor de diagnosticare, care să asigure adecvanța medicamentului pentru pacientul tratat. Dacă un test de diagnosticare nu este validat corect, este posibil ca medicamentul să nu funcționeze sau să aibă efecte secundare. Prin urmare, conceperea și validarea corectă a testului de diagnosticare este esențială pentru obținerea celor mai bune rezultate de la medicament și pentru pacient.

Diagnosticele însoțitoare sunt teste necesare care permit selectarea pacienților înainte de administrarea unui medicament. Acestea:

- pot indica cine prezintă probabilitatea de a reacționa la medicament („pacienții sensibili” și „pacienții insensibili”),
- pot identifica pacienții expuși unui risc înalt de reacții adverse,
- pot ajuta medicul să selecteze o doză corectă, care să fie atât sigură, cât și eficientă.

Diagnosticele însoțitoare pot include teste efectuate direct pe pacient, cum ar fi electrocardiograma (ECG) sau imagistica de diagnosticare, de exemplu IRM. Testele efectuate pe probe prelevate de la pacient (precum testele ADN) sunt considerate în general de către autoritățile de reglementare a fi sursele celor mai puternice dovezi.

Diagnosticele însoțitoare trebuie să aibă un „mod de utilizare prevăzut” sau „indicații de utilizare”. Aceste două elemente sunt deseori incluse în termenul general de „mod de utilizare prevăzut” (al unui tratament). În mod normal, acestea vor include următoarele informații:

- Populația-țintă pentru care a fost conceput testul (de exemplu, persoanele cu anumite genotipuri (componențe genetice) sau fenotipuri (caracteristici)).
- Motivul pentru care se efectuează măsurătoarea („scopul clinic”, care poate fi facilitarea diagnosticării, determinarea evoluției probabile a bolii (prognoza) și monitorizarea).
- Ce anume este măsurat, identificat sau detectat (de exemplu, o anumită genă sau proteină).
- Ce tip de măsurători implică testul, inclusiv natura testului, acesta putând fi calitativ (care ia în considerare observațiile și descrierile), semi-cantitativ sau cantitativ (care ia în considerare numerele).
- Tipul probelor și locul din care sunt prelevate acestea (de ex. sânge integral, lichid cerebrospinal).
- Cadrul în care va fi utilizat dispozitivul de

diagnosticare (într-un laborator sau un mediu clinic) și tipul echipamentelor necesare pentru efectuarea testului.
- Afecțiunea țintă (o anumită boală, o etapă a bolii, starea de sănătate, orice altă stare sau eveniment identificabil)

Provocările

Cercetătorii care lucrează cu date genetice și genomice se confruntă cu anumite provocări de natură etică. Este important ca aceștia să ia în considerare dreptul la viață privată, să păstreze confidențialitatea datelor și să se asigure că participanții la studii înțeleg condițiile pe care le acceptă (consimțământ informat).

Chiar și în cazul medicamentelor care țintesc o anumită sub-populație de pacienți, este, totuși, posibil ca pacienții care au „aceeași boală”, însă se află în subgrupuri diferite să primească medicamentul respectiv. Acest lucru poate cauza:

- lipsa de răspuns la tratament,
- întârzierea administrării unui tratament mai bun pentru pacient,
- irosirea medicamentului,
- o reacție adversă care ar fi putut fi evitată.

Experiența pacienților

Medicina personalizată poate furniza numeroase informații privind starea de sănătate a unei persoane, ceea ce poate avea implicații personale și poate chiar schimba modul de viață al persoanei respective. Este pacientul pregătit pentru acest lucru? Este personalul medical suficient de competent și de pregătit să comunice cu pacienții despre aceste lucruri?

În mod normal, în cazul medicinei personalizate, un pacient

care suferă de o boală va primi mai multe informații liniștitoare înainte de tratament:

- aceea că medicamentul prezintă probabilitatea de a da rezultate bune pentru pacientul respectiv și
- aceea că este puțin probabil să sufere de efecte secundare cauzate de un anumit tratament.

Acolo unde efectele secundare sunt inevitabile, cunoașterea mai bună a acestora și a nivelului de gravitate va permite, în mod normal, pacientului să ia decizii și să facă planuri mai ușor în privința tratamentului și a integrării acestuia în viața de zi cu zi.

Comunicarea dintre pacienți și medici

În general, în cazul medicinei personalizate, pot exista informații numeroase și variate privind opțiunile de tratament disponibile, care trebuie discutate și înțelese de către pacient și medic. Pacienții care întâmpină dificultăți în acest sens vor avea nevoie de mai mult sprijin din partea medicilor.

Pot fi necesare mai multe teste decât ne-am aștepta în mod normal pentru ca medicina personalizată să fie posibilă. Analizele de sânge sunt considerate, în general, proceduri de rutină, însă pentru biopsii (în cazul cărora sunt prelevate probe de țesut) este necesară anestezia, iar analizele pot dura mai mult. Pacienții și medicii trebuie să discute diferitele avantaje și dezavantaje înainte de a lua decizii privind testele.

Dacă un test estimează probabilitatea ca un pacient să reacționeze la un anumit medicament, rezultatul poate fi exprimat ca probabilitate (de ex. 1 din 3) sau ca procent (de ex. 33%). Oamenii au moduri diferite de a interpreta

riscurile, iar medicii trebuie să îi susțină în efortul de interpretare a riscurilor.

Resurse suplimentare

- 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. (Dec 2006-Jan 2007). *Sciences et Avenir*, 149

A2-1.08.4-V1.4