Wyzwania w medycynie spersonalizowanej

Medycyna spersonalizowana będzie wymagać rozwoju leków celowanych.

Aby umożliwić postępy medycyny spersonalizowanej, nowe odkrycia badań molekularnych i nowe technologie (takie jak technologie „omiczne”) muszą znaleźć zastosowanie podczas opracowywania leków oraz w zatwierdzonych terapiach.

Jednak korzyścią wynikającą z prac nad lekami celowanymi jest wzrost skuteczności badań klinicznych. Opracowywanie nowych leków pod kątem znanych przyczyn chorób przełoży się na mniej niepowodzeń w każdej fazie prac nad lekiem, a zastosowanie biomarkerów będzie głównym czynnikiem medycyny spersonalizowanej. Weryfikacja biomarkerów jako unikatowych i pozwalających przewidzieć wyniki leczenia zmian musi zostać wprowadzona, zanim opracowywane w ten sposób leki będą mogły zostać dopuszczone do obrotu.

Diagnostyka stowarzyszona

Nowe leki często są dopuszczane do obrotu wraz z odpowiednimi („stowarzyszonymi”) testami diagnostycznymi, które mają zapewnić, że lek jest odpowiedni dla danego pacjenta. Jeśli test diagnostyczny nie został prawidłowo zwalidowany, lek może nie działać lub powodować efekty uboczne. Dlatego prawidłowy projekt i walidacja testu diagnostycznego ma zasadnicze znaczenia dla uzyskania najlepszych wyników działania leku i efektów dla pacjenta.

Diagnostyka stowarzyszona obejmuje niezbędne testy, które selekcjonują pacjentów przed podaniem leku. Testy mogą:

- pokazać, kto prawdopodobnie zareaguje na lek

(„odpowiadający” i „nieodpowiadający” na leczenie)
- wskazać pacjentów narażonych na wysokie ryzyko wystąpienia reakcji niepożądanych
- pomóc lekarzowi w wyborze odpowiedniej dawki, zarówno bezpiecznej, jak i skutecznej.

Diagnostyka stowarzyszona może obejmować bezpośrednie badania pacjenta, takie jak elektrokardiografia (EKG), lub obrazowanie diagnostyczne, takie jak obrazowanie metodą rezonansu magnetycznego (MRI). Badania wykonywane na próbkach pobranych od pacjenta (takie jak badania DNA) są na ogół uważane przez odpowiednie władze za dostarczające najmocniejszych dowodów.

Badania w ramach diagnostyki stowarzyszonej powinny być opatrzone informacjami dotyczącymi „wskazań do stosowania” lub „zastosowania”. Oba te rodzaje informacji są często określane nadrzędnym terminem „zastosowanie” (leczenia). Ogólnie powinny one zawierać następujące elementy:

- Docelowa populacja, dla której badanie jest przeznaczone (np. osoby o konkretnych genotypach (strukturze genetycznej) lub fenotypach (cechach)).
- Powód przeprowadzania oznaczenia – „cel kliniczny” (np. pomoc w określeniu rozpoznania, ocena prawdopodobieństwa rozwoju choroby (prognoza) i monitorowanie)
- Przedmiot oznaczenia, identyfikacji lub wykrywania (np. określony gen lub białko)
- Do jakiego rodzaju oznaczeń służy badanie, z uwzględnieniem, czy jest to badanie jakościowe (koncentrujące się na obserwacjach i opisach), półilościowe czy ilościowe (koncentrujące się na liczbach)
- Rodzaj próbki i sposób jej pobrania (np. krew pełna, płyn mózgowo-rdzeniowy)
- Miejsce, w którym należy użyć urządzenia diagnostycznego (w laboratorium lub „miejscu opieki nad pacjentem”) i rodzaj sprzętu wymagany do przeprowadzenia badania
- Cel badania (konkretna choroba, stadium choroby, stan

zdrowia lub dowolne możliwe do zidentyfikowania zdarzenie lub stan)

Problemy

Badacze pracujący na danych genetycznych i genomicznych stają przed szczególnymi problemami etycznymi. Muszą brać pod uwagę prywatność i traktować dane jako poufne, a także sprawdzać, czy uczestnicy badania rozumieją, na co wyrażają zgodę (świadoma zgoda).

Nawet w przypadku leków celowanych przeznaczonych dla konkretnej subpopulacji pacjentów nadal jest możliwe, że lek może zostać przepisany pacjentom „z tą samą chorobą”, ale należącym do różnych podgrup. Może to prowadzić do:

- braku odpowiedzi na leczenie
- opóźnionego otrzymania przez pacjenta korzystniejszego dla niego leczenia
- marnowania samego leku
- zdarzeń niepożądanych, których można byłoby uniknąć.

Doświadczenia pacjenta

Medycyna spersonalizowana może dostarczyć więcej informacji o stanie zdrowia danej osoby, co może mieć osobiste konsekwencje, a nawet prowadzić do zmiany sposobu życia. Czy pacjenci są na to gotowi? I czy lekarze mają wystarczające umiejętności i są gotowi do przekazywania takich informacji pacjentom?

W przypadku medycyny spersonalizowanej pacjent cierpiący na daną chorobę powinien otrzymać przed leczeniem bardziej uspokajające informacje:

- że lek prawdopodobnie dobrze na niego podziała oraz
- że jest mało prawdopodobne, aby w przypadku tego leczenia wystąpiły u niego efekty uboczne.

Jeśli efekty uboczne są nieuniknione, lepsza wiedza o nich i ich możliwej powadze może ułatwić pacjentowi podjęcie decyzji oraz zaplanowanie leczenia i wplecenie go do swojej codzienności.

Komunikacja pacjent-lekarz

Na ogół w przypadku medycyny spersonalizowanej pacjent i lekarz muszą zapoznać się z większą ilością informacji lub sprzecznymi informacjami na temat dostępnych opcji leczenia i omówić je. Pacjenci, dla których jest to trudne, powinni uzyskać pomoc i wsparcie od swoich lekarzy.

Aby umożliwić zastosowanie leczenia spersonalizowanego, może być potrzebne przeprowadzenie większej ilości badań niż zwykle. Badania krwi są zwykle traktowane jako rutynowe, ale biopsje (polegające na pobraniu fragmentu tkanki) wymagają znieczulenia, a uzyskanie wyników może zająć więcej czasu. Podejmując decyzję o badaniach, pacjenci i ich lekarze muszą omówić wszystkie ich zalety i wady.

Jeśli celem testu jest określenie prawdopodobieństwa, że pacjent zareaguje na lek, wynik może być wyrażony na przykład jako szanse (1 na 3) lub procentowo (33%). Różni ludzie mogą w różny sposób interpretować ryzyko, a lekarze powinni im pomagać w tej ocenie.

Inne źródła

- 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