

ΑΡΘΡΟ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗΣ

Είμαστε έτοιμοι να αποδεχτούμε την γονιδιωματική ως βάση για την εξατομίκευση της θεραπείας; Παρελθόν, παρόν, προκλήσεις και μελλοντικές συστάσεις

Μαρία-Δέσποινα Τσατσαρώνη, Ζωή Κορδού, Γεώργιος Π. Πατρινός

Πανεπιστήμιο Πατρών, Σχολή Επιστημών Υγείας, Τμήμα Φαρμακευτικής, Εργαστήριο Φαρμακογονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Θεραπείας, Πάτρα

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η ανάδειξη της εξατομίκευσης της θεραπείας με βάση τη γενετική πληροφορία έχει διεγείρει το ενδιαφέρον της επιστημονικής κοινότητας. Πολλοί θεωρούν την εξατομικευμένη θεραπεία μια πολλά υποσχόμενη προσέγγιση αναφορικά με την βελτίωση της δημόσιας υγείας, στο μέλλον. Εντούτοις, η εξατομικευμένη θεραπεία βρίσκεται σε πρώιμο στάδιο και συνεπώς η εφαρμογή της παρουσιάζει αρκετούς περιορισμούς. Είναι ανησυχητικό το κατά πόσο αυτή η προσέγγιση, θα μπορούσε ενδεχομένως να διαιωνίσει την ανομοιογένεια της ιατροφαρμακευτικής περίθαλψης ανά τον κόσμο. Ακόμη, η εξατομικευμένη θεραπεία είναι πιθανόν να υποβαθμίσει την κοινωνικο-οικονομική σημασία παραγόντων που καθορίζουν τη θεραπεία μιας συγκεκριμένης ομάδας ασθενών ή εθνολογικών ομάδων. Δεδομένης της παγίωσης της εξατομικευμένης θεραπείας στην ιατρική πράξη, προκύπτει το

ερώτημα ως προς το αν μια τέτοια χρήση θα απειλούσε την κυριότητα των προσωπικών δεδομένων, την ιδιωτικότητα και την εμπιστευτικότητα, στοιχεία που μπορούν με τη σειρά τους να επηρεάσουν την απασχόληση και τα ασφαλιστικά δικαιώματα των ενδιαφερομένων. Επικροτώντας την προσπάθεια που καταβάλλουν κάποια κράτη για την αντιμετώπιση αυτών των ηθικών και κοινωνικών διλημάτων θα ήταν ορθό να παροτρυνθούν και άλλες χώρες να ακολουθήσουν το παράδειγμα αυτό. Ωστόσο, το ανερχόμενο πεδίο της εξατομικευμένης ιατρικής, απαλλαγμένο από τους πιθανούς ηθικοκοινωνικούς κινδύνους, παραμένει μια πρόκληση για την ανθρωπότητα. Η επισήμανση των παραπάνω διλημάτων αποτελεί το εφαλτήριο για να γίνει η γονιδιωματική και εξατομικευμένη θεραπεία, μια μέθοδος «πανάκεια» για την σύγχρονη ιατρική.

ΛΕΞΕΙΣ ΕΥΡΕΤΗΡΙΟΥ: Εξατομικευμένη θεραπεία, γονιδιωματική, ιδιωτικότητα, προσωπικά δεδομένα, κοινωνικο-οικονομικοί παράγοντες, ηθικοκοινωνικοί κίνδυνοι

* Αντεπιστέλλων Συγγραφέας

Γεώργιος Π. Πατρινός, Πανεπιστήμιο Πατρών, Σχολή Επιστημών Υγείας, Τμήμα Φαρμακευτικής, Πανεπιστημιούπολη, Ρίο, 265 04, Πάτρα, Τηλέφωνο Επικοινωνίας: 2610-962339, Fax: 2610-969955, Email: gpatrinos@upatras.gr

Εισαγωγή

Καθώς το υπάρχον σύστημα υγείας συνεχίζει να εξελίσσεται ως προς την πολυπλοκότητα και την εξειδίκευση του, η εξατομικευμένη θεραπεία (ΕΘ) κερδίζει έδαφος στην υγειονομική περίθαλψη και στο επιστημονικό γίνεσθαι (1,2). Η ΕΘ αποτελεί μια αναδύομενη προσέγγιση που χρησιμοποιείται στη χαρτογράφηση ασθενειών και την πρόληψη, συνυπολογίζοντας γενετικές και περιβαλλοντικές παραμέτρους, καθώς και τον τρόπο ζωής. Μερικές από τις σημαντικότερες συνεισφορές της στοχευμένης γονιδιωματικά θεραπείας είναι η κατανόηση της μεταβλητής δράσης των φαρμάκων μεταξύ διαφορετικών ατόμων, καθώς και η θεραπεία του άσθματος και του διαβήτη (3). Υπάρχουν διάφοροι λόγοι για τους οποίους, η ΕΘ έχει χαρακτηριστεί ως «το νέο πρότυπο υγειονομικής περίθαλψης». Ο πρωταρχικός λόγος είναι ότι η ΕΘ πρόκειται να ανατρέψει την αποτυχία ενός συστήματος υγείας που αψηφά την ατομικότητα. Μέσα από την εξατομίκευση της ιατρικής περίθαλψης σύμφωνα με τη γενετική σύσταση του κάθε ατόμου αναμένεται ότι η πρακτική αυτή θα μπορούσε να ελαττώσει τη συχνότητα εμφάνισης των δυσμενών αντιδράσεων στα φάρμακα (adverse drug reaction, ADR), ενώ παράλληλα θα βελτιωθεί η έκβαση της θεραπείας. Αποτέλεσμα αυτών θα είναι να συνδράμει η ΕΘ στον περιορισμό του κόστους της ιατρικής περίθαλψης και στην ενίσχυση της σταθερότητας του συστήματος υγείας.

Ιστορική αναδρομή και ανάπτυξη

Η έννοια της εξατομικευμένης θεραπείας εισήχθη από τον Arno Motulsky στις αρχές της δεκαετίας του 1950, ως απόρροια παρατήρησης και ερμηνείας σημαντικών διαφορών στην επίδραση των φαρμάκων μεταξύ διαφορετικών ατόμων (4). Το συγκεκριμένο συμπέρασμα οδήγησε στην εμφάνιση της φαρμακογονιδιωματικής, ενός από τους πιο γνωστούς θεραπευτικούς κλάδους με βάση το γονιδίωμα. Όταν αργότερα, η Genset SA (πλέον υπάγεται στην Merck Serono) και η εταιρεία Abbott Laboratories συνεργάστηκαν σε ένα τεράστιο ερευνητικό σχέδιο φαρμακογονιδιωματικής σημειώθηκε σημαντική πρόοδος. Μέσω αυτής της συνεργασίας, η Genset συνέταξε έναν ιδιόκτητο χάρτη υψηλής πυκνότητας δεικτών του ανθρώπινου γονιδιώματος και ταυτοποίησε τους δείκτες και τα γονίδια που σχετίζονται με αποκρίσεις στη χορήγηση ειδικών οδηγιών φαρμάκων. Σύμφωνα με αυτά τα αποτελέσματα η Abbott ανέπτυξε διαγνωστικά συστήματα για την κλινική εξέταση της ανταπόκρισης των ασθενών σε συγκεκριμένα φάρμακα. Αυτό αποτέλεσε ορόσημο και οποιαδήποτε άλλη

φαρμακευτική εταιρεία που θέλει να ενταχθεί στον τομέα της φαρμακογονιδιωματικής, πρέπει να το λαμβάνει υπόψη της (4).

Η ολοκλήρωση του Προγράμματος Ανθρώπινου Γονιδιώματος το 2003 και η ανακάλυψη περιοχών στο DNA που περιλαμβάνουν σύντομες επαναλήψεις αλληλουχιών βάσεων (τεχνολογία CRISPR), προκάλεσε την εντύπωση πως η ΕΘ θα σημείωνε ανελικτική πορεία, έπειτα από αυτό. Όμως, 21 χρόνια αργότερα η προσδοκία αυτή διαψεύστηκε εξαιτίας πολλών κοινωνικών και δεοντολογικών προκλήσεων, κυρίως αμφισβητήσεων (5). Μπορούμε όμως να προβλέψουμε ότι η ΕΘ μεταλλάσσεται ώστε να προληφθούν βλάβες και να μεγιστοποιηθούν τα οφέλη για τους πάσχοντες. Το σχήμα 1 συνοψίζει τις πιθανές προκλήσεις αλλά και τα πλεονεκτήματα της ΕΘ.

Η επιδίωξη μορφολογικών και λειτουργικών βελτιώσεων στον άνθρωπο

Η ΕΘ κατέχει ένα ελκυστικό προτέρημα: Μετατοπίζει το επίκεντρο της υγειονομικής περίθαλψης από τη διαχείριση των ασθενειών στην αποτελεσματική πρόληψη τους. Επί του παρόντος, ο προγεννητικός και μεταγεννητικός έλεγχος επιτρέπει στους γονείς να αντιληφθούν τη γενετική προδιάθεση των παιδιών τους σε ασθένειες. Στις Ηνωμένες Πολιτείες της Αμερικής, σχεδόν όλες οι εγκυμονούσες γυναίκες υπόκεινται σε δοκιμασία συλλογής μητρικού ορού για τον εντοπισμό γενετικών ασθενειών όπως των νευρωνικών ελαττωμάτων σωληνώσεων, του συνδρόμου Down και της τρισωμίας 18. Η ΕΘ δύναται να παρέχει την πρόληψη των ασθενειών και συνεπώς να μειώσει το κόστος, τις παρεμβάσεις των επαγγελματιών υγείας και να προάγει τη γενική ευημερία για τον άνθρωπο (6).

Η πρόληψη των νόσων μέσω των γενετικών εξετάσεων μπορεί να ταξινομηθεί σε δύο κατηγορίες. Μια πρόληψη γενικά αποτρέπει τις κλινικές εκδηλώσεις μιας γενετικής νόσου σε ένα άτομο ενώ, μια παρεμποδίζει την κληροδότηση ενός ελαττωματικού γονιδίου στην επόμενη γενιά (7). Ωστόσο, η εφαρμογή της ΕΘ θέτει δύο ερωτήματα: Τι πρέπει να επιδιώκει να επιτύχει το τέστ γενετικής ευαισθησίας και ποια είναι τα κριτήρια για την εν λόγω επιτυχία;

Για παράδειγμα μέσω του προγεννητικού και μεταγεννητικού ελέγχου οι γονείς και τα μέλη της οικογένειας του εμβρύου μπορούν να παρεμβαίνουν στις αποφάσεις αναπαραγωγής ακόμη και για να διακοπεί η κύηση, όταν στα αποτελέσματα του γονοτυπικού ελέγχου εντοπισθεί γενετική ανωμαλία (6). Τα παραπάνω εγείρουν προβληματισμούς αναφορικά με το κατά πό-

σον είναι ηθικό να στερείται η ζωή ατόμων, όπως ένα έμβρυο, που δεν κατέχουν καμία ικανότητα λήψης αποφάσεων, βασιζόμενοι σε μία υπολογισμένη πιθανότητα. Η παρεμπόδιση της ύπαρξης τέτοιων εμβρύων πρωτίστως, καταργεί την ενδεχόμενη εύρεση θεραπείας των ασθενειών από τις οποίες πάσχουν.

Στον αντίποδα, η γονοτυπική πρόληψη μπορεί επίσης να παρέχει τα μέσα για τη «παραποίηση» του ανθρώπινου γονιδιώματος προκειμένου να επιτευχθούν κοινωνικές αναβαθμίσεις (8). Παρόλο που υπάρχει ήδη ένα ευρύ φάσμα πρακτικών κοινωνικής βελτίωσης, όπως π.χ. πλαστικές χειρουργικές επεμβάσεις και χρήση στεροειδών στον χώρο του αθλητισμού η γονιδιωματική και εξατομικευμένη θεραπεία ανοίγει την πόρτα σε απεριόριστες ευκαιρίες για βιολογικούς εξωραϊσμούς. Οι γονείς θα μπορούσαν, αξιοποιώντας την τεχνολογία, να ενισχύσουν τη νοημοσύνη του εμβρύου ή να αναδιαμορφώσουν κάποια χαρακτηριστικά του προσώπου του εμβρύου με γνώμονα τις αισθητικές προτιμήσεις τους. Θα μπορούν, λοιπόν, να «προσαρμόζουν» τα παιδιά τους με βάση τις προσωπικές τους αξίες, αντιλήψεις και πρότυπα. Πρέπει, παρ' όλα αυτά, να καταστεί σαφές ότι οι έννοιες του «ελαττώματος» και της «τελειότητας» ερμηνεύονται διαφορετικά από το κάθε άτομο, γεγονός που μετατοπίζει το επίκεντρο της ηθικής ευθύνης από την καθαρή τύχη ή για άλλους την απόφαση του Θεού (αναλόγως την προσωπική πεποίθηση), αποκλειστικά στους ίδιους τους γονείς, καθώς τα παιδιά τους θα γίνουν οι αποδέκτες των προσωπικών αποφάσεων τους.

Μεταξύ των υπαρχόντων εργαλείων ιατρικού ελέγχου, ο γενετικός έλεγχος μπορεί να μας πληροφορήσει ενδελεχώς, σχετικά με την κατάσταση υγείας ενός ατόμου. Η αξιολόγηση των αποτελεσμάτων των εξετάσεων από τους επαγγελματίες υγείας και τους ασθενείς είναι υψίστης σημασίας γιατί μπορεί να αλλάξει άρδην ολόκληρη την κοσμοθεωρία του ατόμου για τη μελλοντική του ζωή, είτε θετικά είτε αρνητικά.

Γενετικές διακρίσεις, άνιση πρόσβαση στην υγεία και κοινωνική ανισορροπία

Η ευνοιοκρατία των παρεχόμενων υπηρεσιών υγείας και η ανισοκατανομή των πόρων για την υγειονομική περίθαλψη, αποτελούν τις κύριες προκλήσεις για τα συστήματα υγείας, σε πολλές χώρες (9). Διαπιστώθηκε, ότι η ανεπάρκεια στον τομέα υγείας που διέπει τους αγροτικούς πληθυσμούς συνδέεται άρρηκτα, με κοινωνικο-οικονομικούς παράγοντες, όπως η ένδεια και η αδυναμία πρόσβασης στο σύστημα υγείας (10). Σε διεθνή κλίμακα, ο αποκλεισμός των παραγκωνισμένων, λόγω φτώχειας, πληθυσμών εξακολουθεί να εγείρει

έντονο σκεπτικισμό. Μέχρι το 2017, καταγράφεται ότι τουλάχιστον το ήμισυ του πληθυσμού δεν είχε πρόσβαση σε βασικές υπηρεσίες υγειονομικής περίθαλψης ενώ η στήριξη των ιατρικών αποφάσεων στην ΕΘ μπορεί να επιδεινώσει περαιτέρω το ζήτημα. Τα εργαλεία της ΕΘ, όπως η φαρμακογονιδιωματική, χρησιμοποιούν μια πρακτική διαστρωμάτωσης, που σημαίνει ότι χωρίζεται ένας πληθυσμός σε διαφορετικές υποομάδες, όπως θετικά ανταποκρινόμενοι σε ένα φάρμακο και αρνητικά ανταποκρινόμενοι (11). Άρα, η ΕΘ δεν είναι τόσο εξατομικευμένη όσο θα αναμέναμε. Ο διαχωρισμός των κοινωνικών ομάδων, που ήδη παρατηρείται, δύναται να διαιωνισθεί με το μοντέλο διαστρωμάτωσης της ΕΘ, που αφορά την ανάπτυξη φαρμάκων, βασισμένων στα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά της εκάστοτε φυλής. Για παράδειγμα, το φάρμακο BiDil (Δινιτρικός Ισοσορβίτης/Υδραλαζίνη) αποτελεί το πρώτο φάρμακο αυτής της κατηγορίας που εγκρίθηκε από τον Οργανισμό Τροφίμων και Φαρμάκων (Food and Drug Administration, FDA) και διατέθηκε στο εμπόριο για τη θεραπεία της καρδιακής ανεπάρκειας μεταξύ των Αφροαμερικανών (12). Τέτοιες πρακτικές μπορούν να υπονομεύσουν τη σημασία της επίδρασης των κοινωνικο-οικονομικών παραγόντων στην υγεία των ανθρώπων. Οι διαφορές στην υγεία μεταξύ ετερόκλητων κοινωνικών συνόλων, Οι σε αμιγώς γενετικούς και βιολογικούς παράγοντες, διότι οι κοινωνικές ανισότητες, όπως η φτώχεια και η πρόσβαση στη στέγαση και στην εκπαίδευση διαδραματίζουν καίριο ρόλο στην υγεία σε ατομικό επίπεδο.

Εξάλλου, η ιδέα της διαστρωμάτωσης κρίνεται ασύμφορη για την φαρμακευτική βιομηχανία. Από τη βιομηχανική σκοπιά, η υποδιαίρεση ενός πληθυσμού σε μικρότερες ομάδες δεν αποτελεί κίνητρο για τις εταιρίες να επενδύσουν οικονομικούς πόρους, χρόνο και ενέργεια στην ανάπτυξη φαρμάκων που στοχεύουν κατ' αρχάς ένα μικρό ποσοστό ασθενών. Από επιχειρηματικής άποψης, είναι λογικό να παρασκευάζονται φάρμακα για τις επικρατέστερες πληθυσμιακά ομάδες ασθενών, κρίνοντας τις μειωψηφικές ομάδες ανά ασθένεια ως λιγότερο επικερδείς περιπτώσεις και άρα καθιστώντας τις ως «θεραπευτικά ορφανές» ομάδες (13). Παρά την εφαρμογή της πολιτικής προώθησης των «ορφανών φαρμάκων» μέσω π.χ. των φορολογικών εκπτώσεων, σε πολλές χώρες η χορήγηση τους παραμένει περιορισμένη όπως για παράδειγμα στην Κίνα και την Ινδία. Ο περιορισμός στη χρήση των συγκεκριμένων φαρμάκων έγκειται ακόμη, στην αδρή κοστολόγησή τους και την ανεπάρκεια των επιστημονικών δεδομένων (14).

Η ΕΘ ακόμη, μπορεί να αυξήσει τον κίνδυνο των γενετικών διακρίσεων από τους εργοδότες και τις

ασφαλιστικές εταιρείες. Ένα τέτοιο παράδειγμα είναι ότι ενώ το 2008 στις Ηνωμένες Πολιτείες εφαρμόστηκε η νομοθετική πράξη «Genetic Information Non-discrimination Act» (GINA), που ήρθε να αντιμετωπίσει το ζήτημα, οι Αμερικάνοι εργοδότες διατηρούν ακόμη το δικαίωμα να ζητούν τους ιατρικούς φακέλους του προσωπικού. Εάν όμως οι δοκιμές γενετικής ευαισθησίας καταστούν υποχρεωτικά μέρος των ιατρικών αρχείων των εργαζομένων, μελλοντικά αυτό ίσως εγείρει το φόβο χρήσης των αποτελεσμάτων εναντίον τους και ναρκοθέτησης της επαγγελματικής τους σταδιοδρομίας. Μια ακόμη παράλειψη της πράξης GINA είναι ότι δεν αναφέρεται στις γενετικές διακρίσεις στην ασφάλιση ζωής, αναπηρίας, και μακροχρόνιας περιθαλψής (15).

Η ανισότητα της πρόσβαση στις υπηρεσίες υγείας ήταν ανέκαθεν ένα σημαντικό ζήτημα. Η ορθή εφαρμογή της ΕΘ θα μπορούσε να αποτελέσει ανάχωμα στο ζήτημα αυτό και να επιφέρει την ισότητα, έναν από τους βασικούς πυλώνες της κοινωνικής σταθερότητας. Έτσι λοιπόν, είναι αδήριτη η ανάγκη η ΕΘ να εφαρμοστεί ως ένα εργαλείο καταπολέμησης του προβλήματος και όχι διαιώνισής του.

Δημοσιοποίηση δεδομένων, ιδιωτικότητα, εμπιστευτικότητα

Η επεξεργασία μεγάλου όγκου δεδομένων σε κλινικούς χώρους έχει αρχίσει να αποκτά μεγάλη σημασία. Αξιοσημείωτο είναι ότι η παγκόσμια αγορά των αναλύσεων δεδομένων μεγάλου όγκου υπηρεσιών υγείας, αναμένεται να αυξηθεί από 5,5 δισεκατομμύρια δολάρια το 2016 σε 9,5 δισεκατομμύρια δολάρια το 2023, στις Ηνωμένες Πολιτείες, με ετήσιο ρυθμό ανάπτυξης (compound annual growth rate, CAGR) 11,5%. Η εμφάνιση της ΕΘ προκαλεί εκθετική αύξηση στον όγκο των κλινικών δεδομένων που συλλέγονται γι'αυτό και τα τελευταία χρόνια πολλές εταιρείες ανταγωνίζονται το μερίδιό τους σε αυτήν την κερδοφόρα αγορά. Παρ' όλα αυτά το ενδιαφέρον έχει στραφεί στην πρόσβαση στα δεδομένα του γονιδιώματος, την ιδιωτικότητα και την εμπιστευτικότητα. Τα ερωτήματα που τίθενται είναι: Ποιος μπορεί να ελέγξει την πρόσβαση σε γονιδιωματικές πληροφορίες; Ποιος πρέπει να επωμιστεί την ευθύνη για τη διατήρηση της υγείας ενός ατόμου αν η γονιδιωματική πληροφορία δεν είναι προσβάσιμη στον αρμόδιο συνταγογράφησης;

Τον Μάιο του 2016, η Ευρωπαϊκή Ένωση εφάρμοσε το Γενικό Κανονισμό Προστασίας Δεδομένων (General Data Protection Regulation, GDPR), το κυριότερο νομικό μέσο για την προάσπιση των προσωπικών δεδομέ-

νων, το οποίο συγκεκριμένα στο άρθρο 34 διατυπώνει ότι τα γενετικά δεδομένα πρέπει να θεωρούνται ως προσωπικά και συνεπώς να προστατεύονται από τον κανονισμό. Τα γενετικά δεδομένα μπορούν να παραχωρηθούν σε άλλους, μόνο με τη συναίνεση του κατόχου τους και έπειτα από συμφωνία μεταξύ του φορέα παροχής γενετικών πληροφοριών και του παραλήπτη. Παρά το γεγονός ότι ο κανονισμός GDPR δεν είναι αλάνθαστος (16), η Ε.Ε. έχει κάνει εξαιρετική δουλειά επί του θέματος. Παράλληλα όμως, σε πολλές χώρες εκτός Ε.Ε., η εφαρμογή της νομοθεσίας περί προστασίας προσωπικών δεδομένων, κρίνεται ελλιπής, θέτοντας σε κίνδυνο πολλά άτομα.

Από την άλλη πλευρά, είναι σημαντικό να αναγνωριστεί η σημασία της συγκαταλλογής δεδομένων, στη λήψη ιατρικών αποφάσεων. Ο Εθνικός Οργανισμός Φαρμακευτικής Ρύθμισης (National Pharmaceutical Regulatory Agency, NPRA) της Μαλαισίας έλαβε συνολικά 13.675 αναφορές αρνητικής ανταπόκρισης σε φάρμακα (Adverse drug reaction, ADR) το έτος 2015 οι οποίες σημείωσαν 5,2 % αύξηση από αυτές του 2014. Στις ΗΠΑ, η Υπηρεσία για την Έρευνα και την Ποιότητα στην υγεία (Agency For Health Care Research and Quality, AHRQ), ανέφερε ευρήματα ADR σε περισσότερους από 77.000 νοσήσεις και θανάτους ανά έτος. Αυτές οι στατιστικές μας επιβεβαιώνουν τη σημασία των γονιδιωματικών δεδομένων για τη εξαγωγή συμπερασμάτων από τον θεράποντα ιατρό και για τη συνταγογράφηση της θεραπείας. Όσο πιο ενήμερος είναι ο ιατρός σχετικά με την υγεία του ασθενούς, τόσο πιθανότερο είναι να επιλεγθούν κατάλληλα φάρμακα για την αντιμετώπιση της νόσου. Το ερώτημα βέβαια που παραμένει είναι κατά πόσον ο ασθενής έχει πλήρη κυριότητα ως προς τις γενετικές του πληροφορίες και σε ποιο βαθμό μπορεί αυτή περάσει αυτόματα, με κανόνες αλλά χωρίς ανάγκη συναίνεσης του ενδιαφερομένου, σε άλλο άτομο (για παράδειγμα στην περίπτωση που το άτομο βρίσκεται σε κώμα).

Βρισκόμαστε ενώπιον μιας συγκυρίας όπου οι κλινικές αποφάσεις απαιτούν αποδεικτικά στοιχεία, όμως οι ευθύνες της διατήρησης της υγείας βαραινούν τον ίδιο τον ασθενή. Ένα εξίσου αμφιλεγόμενο σενάριο είναι η οικογενειακή φύση των γενετικών πληροφοριών. Τα αποτελέσματα οποιωνδήποτε γονιδιακών εξετάσεων δεν αφορούν μόνο το άτομο, αλλά και το οικογενειακό του περιβάλλον, λαμβάνοντας υπόψιν την κληρονομική σχέση των μελών της οικογένειας. Για παράδειγμα μια κόρη που σκοπεύει να κάνει ένα τεστ γενετικής ευαισθησίας έλαβε ένα ιατρικό αρχείο με τα γενετικά δεδομένα του πατέρα της, σύμφωνα με το πρωτόκολλο του τεστ.

Δεδομένου ότι το δικαίωμα ενός ατόμου, ως προς την προστασία της ιδιωτικής του ζωής και αυτονομίας, είναι πρωταρχικής σημασίας, πρέπει να αναλογιστούμε αν η δράση της κόρης παραβίασε τα δικαιώματα του πατέρα της. Εάν ο πατέρας δεν αποκάλυπτε οποιοδήποτε από τα αρχεία του, πρέπει επίσης να σκεφτούμε πώς η ενέργεια αυτή θα μπορούσε να επηρεάσει την απόφαση της κόρης αναφορικά με την κατάσταση της υγείας της.

Συστάσεις

Υπό το πρίσμα των παραπάνω ηθικών και κοινωνικών προκλήσεων της ΕΘ, όπως αυτές συνοψίζονται στην **Εικόνα 1**, τα παρακάτω αποτελούν μερικές από τις προτεινόμενες λύσεις:

- Ανάπτυξη συνεχούς διαλόγου για την κατανόηση των πλεονεκτημάτων και των μειονεκτημάτων, των προσδοκιών και της εξελικτικής πορείας της ΕΘ στην υγεία.
- Προσδιορισμός των προσωπικών ενδιαφερόντων, των προοπτικών και των κινήτρων των φορέων της ΕΘ.
- Νομοθετικές παρεμβάσεις, που σχετίζονται με την προώθηση γενετικών τεστ, προς αποφυγή διάδοσης παραπλανητικών πληροφοριών στους καταναλωτές.
- Επένδυση στην έρευνα και την ανάπτυξη για την αξιολόγηση της ενδεχόμενης μεροληπτικής πρόσβασης στην υγεία που προκαλείται από τη ΕΘ.
- Επένδυση στην έρευνα για την καλύτερη κατανόηση των περιορισμών των χρησιμοποιούμενων εργαλείων της ΕΘ.
- Εκπαίδευση και ενημέρωση για τους επαγγελματίες στον τομέα της υγείας για το πότε πρέπει να προσθέσουν τα γενετικά δεδομένα στις ιατρικές πληροφορίες των ασθενών τους.
- Εξασφάλιση της εμπιστοσύνης του κοινού στα γονιδιωματικά δεδομένα και αυστηρή τήρηση της εμπιστευτικότητάς τους.
- Αύξηση της διαφάνειας των κυβερνητικών υπηρεσιών, με επεξήγηση στο κοινό για τα επιστημονικά δεδομένα πίσω από τις αποφάσεις που αφορούν τη γονιδιωματική διάσταση της εξατομικευμένης ιατρικής.

Συμπεράσματα

Η εφαρμογή της ΕΘ στη λήψη κλινικών αποφάσεων, μπορεί να δημιουργήσει ηθικές και κοινωνικές τρι-

Εικόνα 1. Οι προκλήσεις της γονιδιωματικής και εξατομικευμένης ιατρικής

Επιδίωξη της ανθρώπινης βελτίωσης βάσει των κοινωνικών αξιών

Άμβλωση ενός γενετικά «ελαττωματικού» εμβρύου στερώντας του την ευκαιρία για ζωή

Ευγονική και γονιδιωματική αλλοίωση για την κοινωνική βελτίωση

Ανισότητα στην υγεία

Η προώθηση της ΕΘ μπορεί να εντείνει την ανισότητα στον τομέα της υγείας

Παραμέληση θεραπειών λόγω φυλετικών διακρίσεων και χαμηλότερων απολαβών σε μικρότερους πληθυσμούς

Γενετικές διακρίσεις στην εργασία

Κίνδυνος για ανεργία

Διακρίσεις στην κοινωνική ασφάλιση.

Ζητήματα προστασίας προσωπικών δεδομένων

Κίνδυνος παραβίασης και κατάχρησης προσωπικών γονιδιωματικών δεδομένων

βές. Ωστόσο, πιο ρεαλιστικό και ορθό θα ήταν να μην ανασταλεί η εφαρμογή της, έως ότου τελειοποιηθεί. Η προσεγγίση παρουσιάζει πολλά πλεονεκτήματα που θα μπορούσαν να φέρουν επανάσταση στο σύστημα υγείας. Είναι επιτακτική λοιπόν η ανάγκη του άμεσου προσδιορισμού των πιθανών προβλημάτων και η λήψη προληπτικών μέτρων για την αποφυγή τους κατά την εφαρμογή της ΕΘ. Με την ενεργό πρόβλεψη και αντιμετώπιση των προβληματισμών, σχετικά με την εξατομικευμένη θεραπεία, θα επιτευχθεί ένα καλύτερο και πιο δίκαιο σύστημα υγείας. ●

ABSTRACT

Are we ready to accept genomics and individualized therapy? Past, present, challenges and future directions

Maria-Despina Tsatsaroni, Zoe Kordou, George P. Patrinos

University of Patras, School of Health Sciences, Department of Pharmacy, Laboratory of Pharmacogenomics and Individualized Therapy, Patras, Greece

In the recent years, individualized therapy has raised the interest of the scientific community. Many consider individualized therapy modalities to be a promising approach to improving public health in the future. However, individualized therapy is at an early stage and therefore its application is subject to several limitations. It is therefore an issue whether this multi-faceted approach could potentially perpetuate the heterogeneity of health care around the world. Furthermore, individualized therapy is likely to downgrade the significance of factors socio-economic that determine the treatment of a particular group of patients or ethnic groups. Given the consolidation of individualized therapy in medical

practice, the question arises as to whether such use would threaten the ownership of personal data, privacy and confidentiality, which may in turn affect the employment and social security rights of interested parties. The effort made by some countries and healthcare systems to address these ethical and social dilemmas, should to encourage other countries to follow their example. However, the emerging field of personalized medicine, free of potential ethical, legal and social risks, remains a challenge for humanity. Acknowledging it, is the starting point for regulating and accepting genomics and individualized therapy, which may to become a “panacea” for modern medicine.

KEY WORDS: Individualized Therapy, genomics, confidentiality, personal data, socio-economic factors, ethical and social risks

BIBΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Koelzer VH, Sirinukunwattana K, Rittscher J, Mertz KD. Precision immunoprofiling by image analysis and artificial intelligence. *Virchows Arch.* 2018; doi: 10.1007/s00428-018-2485-z
2. See HQ, Chan JN, Ling SJ, Gan SC, Leong CO, Mai CW. Advancing pharmacy service using Big Data - are we fully utilising the Big Data's potential yet? *J Pharm Pharm Sci.* 2018;21(1):217-21
3. Naomi K, Manami K, Eiko M, Hitomi K, Masumi K, Kuniyo K, Tomiko N, Sayuri T, Hiroshi M, Junko I, Yukari M, Yayoi F, Akiko S, Sumio Y, Chie T, Akiko A, Koutarou T, Kimiko H. Personalized medicine for bronchial asthma and allergies. *Pers Med Universe.* 2014; 3: 11-44.
4. Bob R. Arno Motulsky: Father of pharmacogenetics. *BMJ* 2018; 360: k884 5. S.
5. Genset, Abbott Join Forces To Develop New Drug Tests [Internet]. *WSJ.* 1997 [cited 11 August 2018]. Available from: <https://www.wsj.com/articles/SB870034014251196500>
6. Juengst E. Prevention and the goals of genetic medicine. *Hum Gene Ther.* 1995;6(12):1595-1605. 265
7. Norrgard, K. Human testing, the eugenics movement, and IRBs. *Nat Educ* 2008; 1(1):170
8. Thomas S, Beh L, Nordin R. Health care delivery in Malaysia: changes, challenges and 267 champions. *J Public Health Afr.* 2011;2(2):23
9. Tracking Universal Health Coverage: 2017 Global Monitoring Report. [Internet] 269 Switzerland: World Health Organization (WHO) and the In-

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- ternational Bank for 270 Reconstruction and Development. The World Bank 2017 [cited 15 October 2018] 271 Available from: http://www.who.int/healthinfo/universal_health_coverage/report/2017/en/
10. Webster A, Martin P, Lewis G, Smart A. Integrating pharmacogenetics into society: in search of a model. *Nat Rev Gen.* 2004;5(9):663-9.
 11. Brody H, Hunt L. BiDiI: Assessing a race-based pharmaceutical. *Ann Fam Med.* 2006;4(6):556-60. 277
 12. Rothstein M, Epps P. Ethical and legal implications of pharmacogenomics. *Nat Rev Gen.* 2001;2(3):228-231.
 13. Gammie T, Lu C, Babar Z. Access to orphan drugs: A comprehensive review of legislations, regulations and policies in 35 countries. *PLoS ONE.* 2015;10(10): e0140002
 14. Hudson K, Holohan M, Collins F. Keeping pace with the times - The Genetic Information Non-discrimination Act of 2008. *N Eng J Med.* 2008;358(25):2661-3.
 15. Healthcare Big Data Analytics Market 2023 Top 10+ Players Size and Shares with Cognizant, Dell, Epic System Corporation, Philips and Siemens - Reuters [Internet] Reuters.com. 2018 [cited 12 August 2018]. Available from: <https://www.reuters.com/brandfeatures/venture-capital/article?id=34893>
 16. Chassang G. The impact of the EU general data protection regulation on scientific research. *ecancer-medicalscience.* 2017;11.