

ΒΙΒΛΙΟΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ

Σειρά «Translational and Applied Genomics», Elsevier/Academic Press

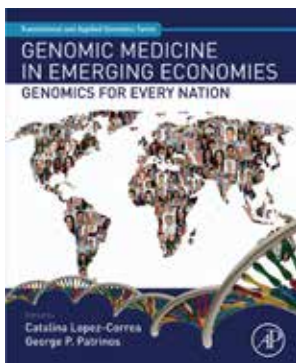
Ζωή Γκιζαριώτη

Οι σειρές βιβλίων (Book Series) του παγκόσμιου εκδοτικού κολοσσού Elsevier αποτελούν ένα είδος ανοικτής εγκυκλοπαίδειας με εκδόσεις βιβλίων που ανήκουν σε μια θεματική ενότητα με μεγάλη και διαχρονική απήχηση στην επιστημονική και ερευνητική κοινότητα. Σκοπός των σειρών βιβλίων είναι η παράθεση έγκυρης ενημέρωσης και γνώσης σε επίκαιρα επιμέρους θέματα της ευρύτερης θεματολογίας που πραγματεύεται η εκάστοτε σειρά. Επιμελητής της κάθε σειράς (Series Editor) είναι πάντοτε ένας διεθνούς κύρους ερευνητής/ακαδημαϊκός με ευρεία γνώση του πεδίου και εκτενή εκδοτική εμπειρία.

Η σειρά βιβλίων της Elsevier/Academic Press “Translational and Applied Genomics” εγκαινιάστηκε το καλοκαίρι του 2018 και σκοπό έχει την έγκυρη ενημέρωση της διεθνούς επιστημονικής κοινότητας σε θέματα που αφορούν τη γονιδιωματική, με άμεση απήχηση στην μεταφραστική και εξατομικευμένη ιατρική. Μέχρι σήμερα, η σειρά περιλαμβάνει 12 βιβλία, τα οποία έχουν ήδη πουλήσει δεκάδες χιλιάδες αντίτυπα σε όλον τον κόσμο και έχει καταξιωθεί σε πολύ σύντομο χρονικό διάστημα ως μια από τις βασικές σειρές βιβλίων του διεθνούς αυτού εκδοτικού οίκου.

Παρουσιάζονται έξι, από τα δώδεκα συνολικά, βιβλία της σειράς αυτής που θίγουν καίρια ζητήματα της Γονιδιωματικής και περιγράφουν τις σύγχρονες επιστημονικές προσεγγίσεις, ειδικά στην μεταφραστική διάσταση. Τα βιβλία παρατίθενται με τη χρονολογική σειρά έκδοσης.

Genomic Medicine in Emerging Economics



Ο τίτλος «Genomic Medicine in Emerging Economies» επιμέλειας των Catalina Lopez-Correa και George P. Patrinos εκδόθηκε το 2018 ως το πρώτο βιβλίο της σειράς, απαρτίζεται από 193 σελίδες και είναι οργανωμένος σε 10 κεφάλαια (1).

Το πρώτο κεφάλαιο «Γονιδιωματική Ιατρική σε Αναπτυσσόμενες και Αναδυόμενες Οικονομίες» καταγράφει τα κριτήρια ταξινόμησης των οικονομιών των διάφορων χωρών. Θίγει, επίσης, τα προβλήματα που επικρατούν στην εφαρμογή της Γονιδιωματικής σε παγκόσμιο επίπεδο και υπογραμμίζει την αναγκαιότητα της εφαρμογής της χωρίς

γεωγραφικούς περιορισμούς. Στο δεύτερο κεφάλαιο «Μετάφραση της Γονιδιωματικής από το εργαστήριο στην κλινική στις Αναπτυσσόμενες χώρες» καταγράφονται οι αδυναμίες των αναπτυσσόμενων χωρών αναφορικά με την Γονιδιωματική Ιατρική και προτείνονται λύσεις περί αυτών. Το τρίτο κεφάλαιο «Γονιδιωματική και Δημόσια Υγεία: Η προοπτική της Κίνας» περιγράφει το σύστημα υγείας της Κίνας τόσο στις αστικές όσο και στις επαρχιακές περιοχές. Παράλληλα, παρουσιάζεται η συμβολή της Γονιδιωματικής στην επικύρωση και την βαθύτερη κατανόηση της παραδοσιακής κινεζικής Ιατρικής. Το τέταρτο κεφάλαιο «Αξιοποίηση των Διεθνών Συμπράξεων με στόχο την πρόοδο της Γονιδιωματικής Ιατρικής στην Κολομβία» περιγράφει τις δημογραφικές μεταβολές που έχουν σημειωθεί στην Κολομβία και έχουν συμβάλει στην μεγάλη πληθυσμιακή ετερογένεια. Σχολιάζεται το νομικό πλαίσιο της χώρας και η επιρροή του στην εφαρμογή της Γο-

νιδιωματικής, ενώ τονίζεται η ανάγκη διεθνούς σύμπραξης για την αποτελεσματική αντιμετώπιση της πληθώρας ασθενειών. Στο πέμπτο κεφάλαιο «Έλεγχος για Κληρονομήσιμους Τύπους Καρκίνου στην Λατινική Αμερική» πραγματοποιείται διεξοδική καταγραφή των πολυμορφισμών που απαντώνται στην Λατινική Αμερική και οδηγούν στην εμφάνιση καρκίνου του μαστού και του παχέος εντέρου και υπογραμμίζεται η συμβολή της Γονιδιωματικής στην αύξηση του προσδόκιμου ζωής των ασθενών. Στο έκτο κεφάλαιο «Εφαρμογή της Γονιδιωματικής στη φροντίδα Νευροψυχιατρικών ασθενών στη Λατινική Αμερική» καταγράφονται τα γονίδια που έχουν συσχετιστεί με νευρολογικές ασθένειες στη Λατινική Αμερική. Το έβδομο κεφάλαιο «Η εμπειρία στην ανάπτυξη εταιριών Γονιδιωματικής τα τελευταία είκοσι χρόνια στην Αργεντινή» περιγράφει το σύστημα υγείας της Αργεντινής και την εφαρμογή της Γονιδιωματικής σε αυτό, ειδικά σε ότι αφορά την ύπαρξη επιχειρηματικών ευκαιριών στο πεδίο αυτό. Στο όγδοο κεφάλαιο «Οικονομική Αξιολόγηση και

Ανάλυση της Κόστους/Αποδοτικότητας των Παρεμβάσεων Γονιδιωματικής Ιατρικής σε Αναπτυσσόμενες και Αναδυόμενες Χώρες» γίνεται εκτενής ανάλυση του κόστους διάφορων διαθέσιμων φαρμακευτικών θεραπειών και διαγνωστικών μεθόδων και υπογραμμίζεται η αναγκαιότητα οικονομικής αξιολόγησης των παραπάνω στις αναδυόμενες αγορές. Το ένατο κεφάλαιο «Αύξηση της Ενημέρωσης του κοινού περί της Γονιδιωματικής και της Εκπαίδευσης των επαγγελματιών στον τομέα της Γονιδιωματικής» ενημερώνει για τις δράσεις του ιδρύματος Golden Helix που πρωτοστατεί στην αύξηση της επίγνωσης του τελικού χρήστη και της επάρκειας των εμπλεκόμενων λειτουργιών στην εφαρμογή της γονιδιωματικής στην κλινική πράξη. Τέλος, το δέκατο κεφάλαιο «Η Συμμαχία της Γονιδιωματικής Ιατρικής: Μια παγκόσμια προσπάθεια διευκόλυνσης της εισαγωγής της Γονιδιωματικής στην Υγειονομική Περίθαλψη στα Αναπτυσσόμενα Έθνη» αναφέρεται στους στόχους και τις δράσεις της Genomic Medicine Alliance (www.genomicmedicinelliance.org).

Human Genome Informatics



Το βιβλίο «Human Genome Informatics» επιμέλειας των Christophe G. Lambert, Darrol J. Baker και George P. Patrinos εκδόθηκε και αυτό το 2018 και έχει ως στόχο τη σκιαγράφηση της ταχύτατα αναπτυσσόμενης Πληροφορικής του ανθρώπινου γονιδιώματος με απλή και κατανοητή γλώσσα ώστε

να μπορέσει να αξιοποιηθεί ακόμη και από προπτυχιακούς φοιτητές (2). Η ανάλυση του γονιδιώματος και η δυνατότητα άμεσης πρόσβασης στις πληροφορίες που προκύπτουν από αυτή μέσω του διαδικτύου ανοίγει το δρόμο για τη χρήση της Γονιδιωματικής Πληροφορικής στην καθημερινή ιατρική πρακτική και στη λήψη ιατρικών αποφάσεων. Ταυτόχρονα, το βιβλίο αυτό αναφέρεται και στο ρόλο της Πληροφορικής στη Φαρμακογονιδιωματική.

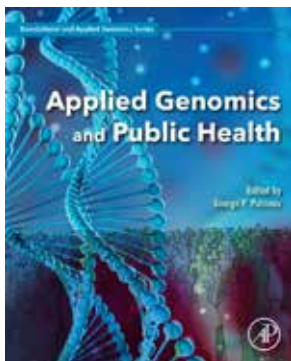
Όσον αφορά τη δομή του βιβλίου, αυτό αποτελείται από 298 σελίδες διαμοιρασμένες σε 12 κεφάλαια, τα οποία χωρίζονται σε δύο μεγάλες ενότητες. Η πρώτη ενότητα σχετίζεται με τις εφαρμογές της Πληροφορι-

κής στο ανθρώπινο γονιδίωμα, ενώ η δεύτερη ενότητα με τα εργαλεία της Πληροφορικής και τις σχετικές πηγές. Χαρακτηριστικό αυτού του βιβλίου είναι η παρουσίαση των αλγόριθμων των αναφερόμενων βάσεων δεδομένων. Στο πρώτο κεφάλαιο «Η Πληροφορική του ανθρώπινου γονιδιώματος: Η εξέλιξη», παρουσιάζεται η πορεία εξέλιξης της Πληροφορικής σε Βιοπληροφορική και Γονιδιωματική Πληροφορική, καθώς και η αλληλεπίδραση της Πληροφορικής με τη Φαρμακογονιδιωματική και την κλινική πράξη. Στο δεύτερο κεφάλαιο «Διανοίγοντας διαφανείς και αναπαραγωγίσιμους δρόμους: Οι καλύτερες πρακτικές για εργαλεία, δεδομένα και συστήματα διαχείρισης ροής εργασιών», αναλύονται τα στοιχεία που είναι απαραίτητα για ένα σύγχρονο επιστημονικό εργασιακό περιβάλλον στο πεδίο της Γονιδιωματικής Πληροφορικής. Επίσης, περικλείονται τα οφέλη που προσδίδει η Βιοπληροφορική στον επιστημονικό χώρο τόσο σε γνωσιακό όσο και σε νομικό επίπεδο διασφαλίζοντας την ιδιωτικότητα. Το τρίτο κεφάλαιο «Πώς τα πρότυπα της Κυτταρογενετικής βοηθούν στη λήψη αποφάσεων στον τομέα της Μεταφραστικής Γονιδιωματικής» περιγράφει δύο κυτταρογενετικές δοκιμασίες, τον καρυότυπο και τη μέθοδο μικροσυστοιχιών, καθώς και τα βήματα που ακολουθούνται για την ανάλυση των δε-

δομένων που προκύπτουν από τις μεθόδους Αλληλούχησης Νέας Γενιάς. Στο τέταρτο κεφάλαιο «Εισαγωγή στα εργαλεία, τις βάσεις δεδομένων και τις πρακτικές κατευθυντήριες οδηγίες για τα δεδομένα ανάλυσης της Αλληλούχησης Νέας Γενιάς (NGS)», αναλύονται νέα δεδομένα, εργαλεία και συστήματα στον τομέα αυτόν. Το πέμπτο κεφάλαιο «Δεδομένα Πρωτεωμικής και Μεταβολομικής ανάλυσης στη Μεταφραστική Ιατρική» έχει ως κύριο στόχο να υπογραμμίσει την προσφορά της Κλινικής Πρωτεωμικής και Μεταβολομικής στην Ιατρική ακριβείας. Στο έκτο κεφάλαιο «Κίνητρα για κοινή χρήση δεδομένων σχετικών με τις μεταλλαγές του ανθρώπινου γονιδιώματος» αναλύονται τα μειονεκτήματα και οι προοπτικές των υπάρχοντων συστημάτων συλλογής και επεξεργασίας δεδομένων του ανθρώπινου γονιδιώματος που στοχεύουν στη δημιουργία μιας παγκόσμιας και εύχρηστης εφαρμογής τους. Στο έβδομο κεφάλαιο «Ανασκόπηση των εργαλείων για αυτόματο εντοπισμό των χρωμοσωμικών θέσεων των γενετικών παραλλαγών από τις βάσεις δεδομένων dbSNP και HGVS» περιγράφονται τα διαθέσιμα εργαλεία για την αυτοματοποιημένη εξόρυξη δεδομένων ενδιαφέροντος από τις προαναφερθείσες βάσεις δεδομένων. Το όγδοο κεφάλαιο «Η μετάφραση της γονιδιωματικής πληροφορίας μπορεί να αιτιολογήσει τη χρήση φαρμάκων» εξηγεί το ρόλο της πλήρους αλληλούχησης γονιδιώματος (WGS) στη Φαρμακογονιδιωματική. Παράλληλα, παρουσιάζο-

νται στρατηγικές για την καλύτερη αξιοποίηση των υπηρεσιών της τελευταίας. Το ένατο κεφάλαιο «Οι ελάχιστες πληροφορίες που απαιτούνται για πειράματα της Φαρμακογονιδιωματικής» έχει ως στόχο την αδρή ανάλυση της Φαρμακογονιδιωματικής και των τρόπων τυποποίησής της από πλευράς βιοπληροφορικής και κλινικής εφαρμογής της. Στο δέκατο κεφάλαιο «Βάσεις δεδομένων του ανθρώπινου γονιδιώματος στη Μεταφραστική Ιατρική», αναλύονται λεπτομερώς οι διάφορες γονιδιωματικές βάσεις δεδομένων που χρησιμοποιούνται ευρέως στη Μεταφραστική Ιατρική, καθώς και οι προκλήσεις του μέλλοντος στις βάσεις δεδομένων αυτές. Το ενδέκατο κεφάλαιο «Τεχνητή Νοημοσύνη: Το πεδίο του μέλλοντος της Γονιδιωματικής Ιατρικής στη Διάγνωση» έχει ως στόχο να παρουσιάσει την τεχνητή νοημοσύνη από διάφορες οπτικές γωνίες και να υπογραμμίσει τη μελλοντική εφαρμογή της για ταχύτερη διάγνωση και αποτελεσματικότερη θεραπεία στον τομέα της κλινικής Ιατρικής. Τέλος, το δωδέκατο κεφάλαιο «Genomics England: Το μέλλον στην γονιδιωματική ιατρική διάγνωση», παρουσιάζει την πρόταση της εταιρείας Genomics England, που συντονίζει την πρόγραμμα «100.000 Genomes» στο Ηνωμένο Βασίλειο, για ενσωμάτωση γονιδιακών δεδομένων σε ένα σύστημα υγείας με τη βοήθεια της τεχνητής νοημοσύνης και της μηχανικής εκμάθησης, τα οποία θα φέρουν ριζικές αλλαγές στον τομέα της Ιατρικής.

Applied Genomics and Public Health



Το βιβλίο «Applied Genomics and Public Health» επιμέλειας George P. Patrinos εκδόθηκε το 2019 και θέτει ως πρωτεύοντα στόχο του την κάλυψη του βιβλιογραφικού κενού αναφορικά με την εφαρμοσμένη Γονιδιωματική και τη Δημόσια Υγεία. Αποτελείται από 382 σελίδες σε 2 μεγάλες ενότητες. Η πρώτη ενότητα «Η Γονιδιωματική στην ιατροφαρμακευτική περίθαλψη» αποτελείται από τα κεφάλαια 2-10 και θίγει τις επιπτώσεις της Γονιδιωματικής στη Δημόσια Υγεία, ενώ η δεύτερη ενότητα «Εξατομικευμένη Ιατρική και Δημόσια Υγεία» αποτελείται από τα κεφάλαια 11-21 και αναφέρεται

στην εξατομικευμένη Ιατρική και στους διάφορους επιστημονικούς κλάδους που συμβάλλουν στη χρήση των εφαρμογών της Γονιδιωματικής. Τα κεφάλαια συμπληρώνονται από 31 εικόνες παρουσιάζοντας με πιο παραστατικό και εύληπτο τρόπο τα γραφόμενα και 19 πίνακες, οι οποίοι περικλείουν αναλυτικές πληροφορίες για μια πιο ολοκληρωμένη προσέγγιση των κεφαλαίων.

Το πρώτο κεφάλαιο «Εφαρμοσμένη Γονιδιωματική και Δημόσια Υγεία» έχει ως στόχο την αδρή περιγραφή της συνδρομής των εφαρμογών Γονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής στη δημόσια υγεία.

Η πρώτη ενότητα ξεκινά με το δεύτερο κεφάλαιο «Από τη Γενετική Επιδημιολογία στην έκθεση σε περιβαλλοντικούς παράγοντες και τα επιδημιολογικά συστήματα», αναλύει το ρόλο της Γενετικής Επιδημιολογίας και παρουσιάζει λεπτομερώς τα αποτελέσμα-

τα αποτελέσματα της έκθεσης σε περιβαλλοντικούς παράγοντες και τα επιδημιολογικά συστήματα, αναλύει το ρόλο της Γενετικής Επιδημιολογίας και παρουσιάζει λεπτομερώς τα αποτελέσμα-

τα μελετών που αφορούν τη σχέση των γονιδιωματικών παραλλαγών με τις ασθένειες. Το τρίτο κεφάλαιο «Σπάνια νοσήματα: Γονιδιωματική και Δημόσια Υγεία» παρουσιάζει ένα μείζον παγκόσμιο πρόβλημα της δημόσιας υγείας, τα σπάνια νοσήματα, και υπογραμμίζει το ρόλο της Γονιδιωματικής στη διάγνωση και θεραπεία τους. Επίσης, καθίσταται εμφανής η ανάγκη κοινοποίησης των δεδομένων των νοσημάτων αυτών σε παγκόσμια κλίμακα με στόχο την παροχή ίσων ευκαιριών ιατρικής περίθαλψης. Το τέταρτο κεφάλαιο «Εφαρμοσμένη Γονιδιωματική και Γονιδιωματική του Καρκίνου και της Δημόσιας Υγείας» αποτελεί μία σύντομη αναφορά στο γενετικό υπόβαθρο του καρκίνου και την κατανομή του στον πληθυσμό με στόχο την κατανόηση της παθογένειας της νόσου και κατ' επέκταση την αποτελεσματικότερη αντιμετώπισή της. Επίσης θίγεται ο ρόλος της αλληλούχησης νέας γενιάς και άλλων καινοτόμων εργαλείων στην έρευνα του καρκίνου. Στο πέμπτο κεφάλαιο «Η γονιδιωματική βάση των ψυχιατρικών νοσημάτων και η ανταπόκριση στις θεραπείες με ψυχιατρικά φάρμακα» αναλύεται η Γενετική διάσταση των διάφορων ψυχιατρικών νοσημάτων και η ανάπτυξη θεραπειών με τη βοήθεια της Φαρμακογονιδιωματικής. Συμπληρωματικά, περιγράφονται ζητήματα ηθικής που αφορούν τον τομέα της Ψυχιατρικής και οι προοπτικές του μέλλοντος. Το έκτο κεφάλαιο «Η Φαρμακογονιδιωματική στην κλινική φροντίδα» υπογραμμίζει τη συμβολή της Φαρμακογονιδιωματικής στην κλινική πράξη με παραδείγματα εφαρμογής της στην Ογκολογία, την Καρδιολογία, την Ψυχιατρική και την Ιατρική των μεταμοσχεύσεων και περιγράφει εργαλεία που δύνανται να διευκολύνουν την ενσωμάτωσή της στην καθημερινή κλινική πράξη. Το έβδομο κεφάλαιο «Η Γονιδιωματική των μικροβίων στη δημόσια υγεία» αναφέρεται στους παραδοσιακούς τρόπους αντιμετώπισης των εξάρσεων των μολυσματικών νόσων. Ταυτόχρονα αναλύονται καινοτόμες μέθοδοι και τεχνολογίες ανίχνευσης και χαρακτηρισμού, καθώς και νέες στρατηγικές επιτήρησης και παρέμβασης που θα οδηγήσουν στη βέλτιστη διαχείριση των λοιμωδών νοσημάτων, στοιχειοθετώντας μια μεταφραστική αντίληψη του δινύμμου κίνδυνος-αντιμετώπιση στις μικροβιακές νόσους. Το όγδοο κεφάλαιο «Τα μονοπάτια της Πληροφορικής του γονιδιώματος και προγράμματα περιήγησης του γονιδιώματος» υπογραμμίζει την αναγκαιότητα αξιοποίησης της Βιοπληροφορικής και άλλων προγραμμάτων περιήγησης για την αποθήκευση και την επεξεργασία της πληθώρας δεδομένων του γονιδιώματος. Στο ένατο κεφάλαιο «Μεταφραστικά Εργαλεία και Βάσεις Δεδομένων στη Γονιδιωματική

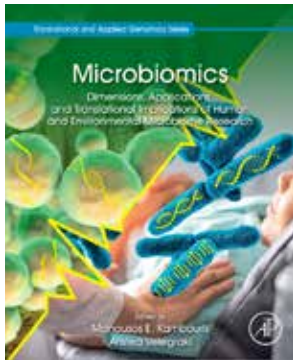
Ιατρική» περιγράφονται τα αντίστοιχα αντικείμενα. Το δέκατο κεφάλαιο «Γενετικές εξετάσεις» αναλύει τους τύπους των γενετικών εξετάσεων και τις εφαρμογές τους.

Η δεύτερη ενότητα ξεκινά με το ενδέκατο κεφάλαιο «Αξιολογώντας το τοπίο των εμπλεκόμενων φορέων και τη στάση τους στη Γονιδιωματική και την εξατομικευμένη Ιατρική» έχει ως στόχο να περιγράψει τους συντελεστές που εμπλέκονται στη Γονιδιωματική και την εξατομικευμένη Ιατρική ως λειτουργοί, εμπλεκόμενοι ή έχοντες σύννομο συμφέρον. Επίσης γίνεται μια προσπάθεια να καταστούν αντιληπτά τόσο οι προκλήσεις όσο και οι σκόπελοι αυτών των τομέων της Ιατρικής. Το δωδέκατο κεφάλαιο «Οι γνώσεις των επαγγελματιών υγείας και η κατανόηση της Γονιδιωματικής» αποτελεί μια βιβλιογραφική ανασκόπηση των μελετών της Γονιδιωματικής με σκοπό την υπογράμμιση των σημαντικότερων δεδομένων που έχουν ανακύψει, αλλά και των σημείων που χρήζουν περαιτέρω διερεύνησης. Το δέκατο τρίτο κεφάλαιο «Γενεθική (Genethics) και Γονιδιωματική της δημόσιας υγείας» έχει στόχο την παρουσίαση των ηθικών, νομικών και κοινωνικών ζητημάτων της εφαρμογής της Γενετικής και της Γονιδιωματικής στη Δημόσια Υγεία. Το δέκατο τέταρτο κεφάλαιο «Οι νομικές όψεις της Γονιδιωματικής και της Εξατομικευμένης Ιατρικής» περιγράφει την ισχύουσα νομοθεσία διάφορων κρατών αναφορικά με αυτούς τους τομείς, ώστε να διαφωτιστούν τα κενά και οι πιθανές αποκλίσεις μεταξύ των νομικών πλαισίων διαφορετικών κρατών. Το δέκατο πέμπτο κεφάλαιο «Γονιδιωματική, το διαδίκτυο των πραγμάτων, τεχνητή νοημοσύνη και κοινωνία» αναλύει τις νέες μεταγονιδιωματικές τεχνολογίες που χρησιμοποιούνται στη Γονιδιωματική τις τελευταίες δεκαετίες και την πολιτική χρήση των τεχνολογιών της επόμενης γενιάς. Στο δέκατο έκτο κεφάλαιο «Οικονομική αξιολόγηση των παρεμβάσεων Γονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής: Οι συνέπειες στη Δημόσια Υγεία» περιγράφονται, με διάφορα οικονομικά μοντέλα, οι εκτιμήσεις οικονομικών στόχων για την εφαρμογή Γονιδιωματικής και εξατομικευμένης Ιατρικής, καθώς και οι μέθοδοι με τις οποίες μπορεί να επιτευχθεί αυτή η αξιολόγηση. Το δέκατο έβδομο κεφάλαιο «Κοστολόγηση, διαχείριση προϋπολογισμού και αποζημίωση των παρεμβάσεων Εξατομικευμένης Ιατρικής» περιγράφει τις προτεινόμενες στρατηγικές οικονομικής διαχείρισης και κοστολόγησης των εφαρμογών της Γονιδιωματικής και της Εξατομικευμένης Ιατρικής. Το δέκατο όγδοο κεφάλαιο «Γενετική Συμβουλευτική» αποτελεί μια ανασκόπηση των βασικών στόχων της Γενετικής Συμβουλευτικής,

των μεθόδων και των εφαρμογών της. Το δέκατο ένατο κεφάλαιο «Ορίζοντας τη διάθεση των γενετικών εξετάσεων και τις διαφημιστικές στρατηγικές για την Εξατομικευμένη Ιατρική» αναφέρεται στα υπάρχοντα πρότυπα εμπορικής διάθεσης των εξετάσεων στους τελικούς χρήστες και θίγεται η προσπάθεια των κρατών για χαρτογράφηση των υπηρεσιών των γενετικών εξετάσεων. Το εικοστό κεφάλαιο «Ρυθμιστικές πτυχές της Γονιδιωματικής Ιατρικής και της Φαρμακογονιδιωματικής» τονίζει την αναγκαιότητα ανάπτυξης σχέσης εμπιστοσύνης μεταξύ των ασθενών και του υγειονομι-

κού συστήματος μέσω συστηματικού ελέγχου των ικανοτήτων του υγειονομικού προσωπικού και των υγειονομικών υπηρεσιών σε επίπεδο διοίκησης, διαχείρισης και εξασφάλισης ποιότητας και κλινικής εφαρμογής. Τέλος, το εικοστό πρώτο κεφάλαιο «Η Γονιδιωματική Ιατρική στις αναπτυσσόμενες οικονομίες» περιγράφει την πρόοδο των γονιδιωματικών τεχνολογιών και τις προκλήσεις που αντιμετωπίζουν οι αναπτυσσόμενες οικονομίες σχετικά με την υιοθέτησή τους και προτείνονται μέτρα για την διεύρυνση αυτής σε παγκόσμιο επίπεδο.

Microbiomics



Ο τίτλος «Microbiomics: Dimensions, Applications, and Translational Implications of Human and Environmental Microbiome Research» επιμέλειας των Manousos E. Kambouris και Aristeia Velegraki εκδόθηκε το 2020, αποτελείται από 376 σελίδες και είναι διαρθρω-

μένο σε τρία μέρη. Το πρώτο απαρτίζεται από τα κεφάλαια 2-4, το δεύτερο από τα κεφάλαια 5-9 και το τρίτο από τα κεφάλαια 10-16. Διαθέτει 23 συγκεντρωτικούς πίνακες με στόχο τη σύγκριση μεταξύ των αναφερόμενων τεχνικών και την καλύτερη κατανόηση των αποτελεσμάτων που προκύπτουν και 50 εικόνες που περιλαμβάνουν το μεγάλο δέντρο του Μικροβιώματος και την πορεία των τεχνικών που χρησιμοποιούνται για τη μελέτη αυτού, καθιστώντας πιο εύληπτο το περιεχόμενο του βιβλίου.

Το πρώτο κεφάλαιο «Εισαγωγή: Το Μικροβίωμα σαν έννοια» εισάγει τον ορισμό του Μικροβιώματος και υπογραμμίζει την χρησιμότητά του. Στο δεύτερο κεφάλαιο «Βακτηρίωμα και Αρχαίωμα» περιγράφονται οι δομές και οι μηχανισμοί των αρχαίων και των βακτηρίων που συμβάλλουν στην επιβίωση, την αναπαραγωγή και την προσαρμογή τους στις συνθήκες του περιβάλλοντος. Στο τρίτο κεφάλαιο «Μυκητοβίωμα» αναλύονται οι δομές και οι μηχανισμοί των μυκήτων, καθώς και οι σχέσεις αλληλεπίδρασής τους με άλλους μύκητες, άλλους μικροοργανισμούς και το περιβάλλον. Στο τέταρτο κεφάλαιο «Ίωμα» περιγράφονται ξεχωριστά οι ιοί του περιβάλλοντος, των φυτών και

των ανθρώπων. Αναλύεται η επίδραση των ιών στον ξενιστή, ενώ γίνεται αναφορά και στις προκλήσεις που έχουν προκύψει από την μελέτη των ιών.

Στο πέμπτο κεφάλαιο «Προσδιορισμός των Μικροβιοτών» παρουσιάζονται λεπτομερώς οι τεχνικές που εφαρμόζονται για τη μελέτη των Μικροβιοτών, συμπεριλαμβανομένων φασματοφωτομετρίας μάζας, μικροσκοπίας, καλλιέργειας, ανοσοδοκιμών και ανάλυσης των πυρηνικών οξέων. Το έκτο κεφάλαιο «Πανμικροβιακές Μικροσυστοιχίες» καταγράφει τις εφαρμογές αυτής της μεθόδου στη μελέτη του Μικροβιώματος και παρουσιάζονται αναλυτικά τα στάδια σχεδιασμού του πειράματος και η ερμηνεία των πιθανών αποτελεσμάτων. Στο έβδομο κεφάλαιο «Η Μεταγονιδιωματική στη μελέτη του Μικροβιώματος» απαριθμούνται οι στόχοι της και τα κριτήρια που καθιστούν μια μεταγονιδιωματική ερευνητική προσέγγιση αποτελεσματική. Επίσης, αναλύεται μια απλή μεταγονιδιωματική ανάλυση στην οποία γίνεται χρήση πλατφόρμας αλληλούχησης νέας γενιάς και παρατίθενται οι αρχές της PCR συντηρημένων αλληλουχιών ως εναλλακτικής προσέγγισης έναντι της αλληλούχησης νέας γενιάς για μικροβιωματική ανάλυση. Το όγδοο κεφάλαιο «Καλλιεργιωματική» (Culturomics) περιγράφει τις προοπτικές της χρήσης καλλιεργιωτικών μεθοδολογιών σε διαμορφώσεις υψηλής παραλληλίας και ολοκλήρωσης και θίγει την αναγκαιότητα διαμόρφωσης μιας παγκόσμιας βάσης φαινοτυπικών δεδομένων που θα συγκεντρώνει πληροφορίες για τη δυναμική του Μικροβιώματος και θα συνδράμει στην ανάπτυξη θεραπευτικών μεθόδων. Στο ένατο κεφάλαιο «Αλληλούχηση νέας γενιάς (NGS)» περιγράφονται τα τεχνικά χαρακτηριστικά της μεθόδου NGS και οι πλατφόρμες που χρησιμοποιούνται για την διεξαγωγή της. Επιπρόσθετα παρουσιάζονται

οι προοπτικές των καινοτόμων μεθόδων τρίτης γενιάς (third-generation sequencing) και ο ρόλος της Βιοπλοροφορικής στην ανάγνωση των αποτελεσμάτων.

Το δέκατο κεφάλαιο «Καρκινική Μικροβιωματική» συσχετίζει τη Μικροβιωματική με τον καρκίνο και άλλες ασθένειες. Στο ενδέκατο κεφάλαιο «Προσπατούμενο για την υγεία: Προβιοτικά» επεξηγούνται η δράση των προβιοτικών στο ανοσοποιητικό σύστημα και οι κλινικές εφαρμογές τους, και διασαφηνίζονται οι σχετικοί όροι. Στο δωδέκατο κεφάλαιο «Οι προοπτικές του Μικροβιώματος στην επεξεργασία τροφίμων και την τεχνολογία ποτών» παρατίθεται η συμβολή του Μικροβιώματος στην παρασκευή γαλακτοκομικών προϊόντων, προϊόντων κρέατος και ποτών και καταγράφονται οι μέθοδοι εντοπισμού των αλλοιογόνων και ζυμωτικών μικροοργανισμών. Στο δέκατο τρίτο κεφάλαιο «Παλαιότερη και Σύγχρονη Θεραπεία: Η προοπτική της αντιμικροβιακής παρέμβασης» μελετάται η δράση των αντιβιοτικών, αντιικών, αντιμυκητιασικών και ανθελμινικών φαρμάκων και γίνεται

αναφορά στην αντίσταση στα αντιβιοτικά και στις εφαρμογές που δύνανται να δώσουν λύση σε αυτό το ζήτημα. Το δέκατο τέταρτο κεφάλαιο «Ηλεκτρομαγνητισμός και Μικροβίωμα» περιγράφει εκτενώς την επίδραση των ηλεκτρικών, μαγνητικών και ηλεκτρομαγνητικών πεδίων και ρευμάτων στο Μικροβίωμα και τα κύτταρα και αναφέρονται οι καινοτόμες μέθοδοι ασύρματης/ ανέπαφης ηλεκτροδιέγερσης WMCS-NCCT (Wireless Microcurrent Stimulation-Non-Contact Current Transfer). Το δέκατο πέμπτο κεφάλαιο «Μικροβίωμα: Στο επίκεντρο των καταστροφικών βιοκινδύνων και της βιοασφάλειας» αναλύει τα αίτια εμφάνισης νέων παθογόνων και θίγει τα προβλήματα της ανοσοανεπάρκειας των σύγχρονων ανθρώπων, περιλαμβανομένης και της κατάχρησης αντιβιοτικών. Τέλος, υπογραμμίζει την ανάγκη ύπαρξης των απαραίτητων μέτρων και του κατάλληλου εξοπλισμού για την ανίχνευση και την αντιμετώπιση των επικείμενων παθογόνων. Το δέκατο έκτο κεφάλαιο αποτελεί τον επίλογο του βιβλίου.

Secondary Findings in Genomic Research



Ο τίτλος «Secondary Findings in Genomic Research» επιμέλειας των Martin Langanke, Pia Erdmann† και Kyle B. Brothers είναι αφιερωμένος στην εκλιπούσα Pia Erdmann. Το βιβλίο εκδόθηκε το 2020 και αποτελείται από 217 σελίδες και διαρθρώνεται σε 9 κεφάλαια με σκοπό την υπογράμμιση των βασικών σταδίων για την καλύτερη δυνατή προσέγγιση του ζητήματος των δευτερευόντων ευρημάτων.

Στο πρώτο κεφάλαιο «Η έννοια, η ιστορία, και η φάση του δημόσιου διαλόγου» καταγράφεται η πορεία του δημόσιου διαλόγου αναφορικά με την γνωστοποίηση ή μη των δευτερευόντων ευρημάτων και επιδιώκεται η απάντηση σε ερωτήματα που προκύπτουν κατά την εκπόνηση μίας ερευνητικής εργασίας σχετικά με την ενημέρωση των ενδιαφερομένων. Με την απάντηση των παραπάνω ερωτημάτων καθίσταται δυνατός ο σχεδιασμός των κατάλληλων πρωτόκολλων και η διαμόρφωση του ηθικού πλαισίου, μέσα στο οποίο πρέπει να κινείται μία ερευνητική εργασία. Στο δεύτερο κε-

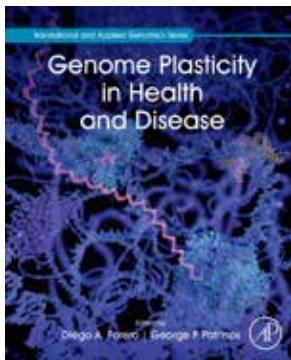
φάλαιο «Επίβλεψη, νομοθετική ρύθμιση, και πολιτική λήψης αποφάσεων σχετικά με την κοινοποίηση ατομικών γονιδιωματικών ευρημάτων» συγκεντρώνονται οι ισχύουσες νομικές και ηθικές αρχές σχετικά με την συγκατάθεση των συμμετεχόντων και την κοινοποίηση των αποτελεσμάτων μιας έρευνας. Στο τρίτο κεφάλαιο «Επιλογή δευτερευόντων ευρημάτων προς αναφορά: Δημιουργία λίστας ανάλογα με την εκάστοτε μελέτη» περιγράφονται οι τύποι των γονιδιωματικών ευρημάτων που μπορεί να προκύψουν από μία εργασία. Ταυτόχρονα, απαριθμούνται τα κριτήρια χαρακτηρισμού ενός ευρήματος ως δευτερεύον και προτείνεται η δημιουργία λίστας αυτών, η οποία θα βοηθήσει στην καλύτερη διεξαγωγή της έρευνας. Στο τέταρτο κεφάλαιο «Πώς προκύπτουν τα δευτερεύοντα ευρήματα;» παρουσιάζονται τα δευτερεύοντα ευρήματα που δύνανται να προκύψουν από την αλληλούχηση DNA κλινικού ενδιαφέροντος. Επίσης, περιγράφονται σύντομα οι μέθοδοι ανάγνωσης των αλληλουχιών και εντοπισμού μεταλλαγών, οι εναλλακτικές δοκιμές για την επικύρωση παραλλαγών και ο τρόπος με τον οποίο η διήθηση παραλλαγών μπορεί να συμβάλει στην ταυτοποίηση των δευτερευόντων ευρημάτων. Στο πέμπτο κεφάλαιο «Ενήμερη συγκατάθεση και λήψη αποφάσεων» θίγονται τα ηθικά ζητήματα που

προκύπτουν σε μία ερευνητική εργασία. Γίνεται λόγος για την επίδραση της συνεχώς ανανεούμενης πηγής γενετικών πληροφοριών στον τρόπο διαχείρισης των δευτερευόντων ευρημάτων και περιγράφονται τα ήδη υπάρχοντα μοντέλα συναίνεσης των συμμετεχόντων.

Στο έκτο κεφάλαιο «Αναφορά στα δευτερεύοντα ευρήματα της γονιδιωματικής έρευνας: Στάσεις και προτιμήσεις των εμπλεκόμενων» αναλύεται το ζήτημα των προτιμήσεων που ανακύπτουν αναπόφευκτα στην εκπόνηση μιας ερευνητικής εργασίας. Θίγεται η αναγκαιότητα της ύπαρξης σαφούς κατεύθυνσης τόσο σε επιστημονικό όσο και σε πολιτικό επίπεδο αναφορικά με τη διαχείριση των προκαταλήψεων. Το έβδομο κεφάλαιο «Γνωστοποίηση αποτελεσμάτων της γονιδιωματικής αλληλούχησης» επικεντρώνεται στις προσδοκίες των συμμετεχόντων, τους οποίους κατατάσσει σε κατηγορίες, και στο μεγάλο ερώτημα που προκύ-

πτει σχετικά με τις πληροφορίες που θα πρέπει να γνωστοποιούνται στους συμμετέχοντες και τον τρόπο ενημέρωσης των τελευταίων. Στο όγδοο κεφάλαιο «Οι επιπτώσεις των δευτερευόντων ευρημάτων στα κλινικά πλαίσια» καταγράφονται οι διεθνείς προσεγγίσεις της Γονιδιωματικής στην κλινική φροντίδα και τη Μεταφραστική Ιατρική. Γίνεται εκτενής αναφορά στις περιπτώσεις συμμετεχόντων ειδικών κατηγοριών, στα αναπάντητα ερωτήματα της διαχείρισης των αποτελεσμάτων των γονιδιωματικών εξετάσεων ευεξίας και στα προβλήματα πρόσβασης στις διεθνείς βάσεις δεδομένων. Τέλος, το ένατο κεφάλαιο «Δευτερεύοντα ευρήματα: Χτίζοντας μια γέφυρα για το μέλλον των ELSI (Ethical, Legal and Societal Issues)» ενημερώνει το κοινό για τους βασικούς άξονες και στόχους των ηθικών, νομικών και κοινωνιολογικών θεμάτων που ανακύπτουν από τα δευτερεύοντα ευρήματα.

Genome Plasticity in Health and Disease



Το βιβλίο «Genome Plasticity in Health and Disease» επιμέλειας των Diego A. Forero και George P. Patrinos εκδόθηκε το 2020 και απαρτίζεται από 273 σελίδες και είναι χωρισμένο σε δύο μεγάλες ενότητες. Η πρώτη «Η πλαστικότητα του ανθρώπινου γονιδιώμα-

τος» συμπεριλαμβάνει τα κεφάλαια 2-10, ενώ η δεύτερη «Πλαστικότητα του ανθρώπινου γονιδιώματος και ασθένειες» συμπεριλαμβάνει τα κεφάλαια 11-14. Διαθέτει 38 πίνακες που παραθέτουν με ακριβή και λεπτομερή τρόπο εξειδικευμένη πληροφορία, 28 εξηγηματικές εικόνες που αποδίδουν την πολυπλοκότητα των μεταγραφικών και επιγενετικών μηχανισμών και παρουσιάζουν το περιβάλλον των διαθέσιμων εφαρμογών.

Στο πρώτο κεφάλαιο «Η επίδραση της πλαστικότητας του γονιδιώματος στην υγεία και τις ασθένειες» περιγράφονται οι μηχανισμοί που προσδίδουν πλαστικότητα στο γονιδίωμα και η συμβολή αυτής στην έκφραση των γονιδίων, την παθοφυσιολογία ασθενειών και την ανάπτυξη διαγνωστικών και θεραπευτικών μεθόδων. Στο δεύτερο κεφάλαιο «Η γενική εικόνα του ανθρώπι-

νου γονιδιώματος» απεικονίζεται η σειρά των γεγονότων από την ανακάλυψη του DNA μέχρι σήμερα και τα βασικά χαρακτηριστικά του γονιδιώματος, ενώ περιγράφονται και οι τεχνικές που συμβάλλουν στην άντληση πληροφοριών από το γονιδίωμα και στην αξιοποίηση αυτών σε κλινικές εφαρμογές. Στο τρίτο κεφάλαιο «Μέθοδοι επιγενετικής ανάλυσης: Μεθυλίωση DNA» γίνεται μία εκτενής σύγκριση των υπαρχόντων μεθόδων ανάλυσης των προτύπων μεθυλίωσης του DNA. Στο τέταρτο κεφάλαιο «Γονιδιωματικές βάσεις δεδομένων» περιγράφονται οι δυνατότητες αυτών και των διαθέσιμων προγραμμάτων περιήγησης τόσο για απλές όσο και για σύνθετες αναζητήσεις στις βάσεις δεδομένων αυτές. Στο πέμπτο κεφάλαιο «Γονιδιωματική μεταβλητότητα» τονίζεται η μοναδικότητα του γονιδιώματος του κάθε ατόμου. Παράλληλα, καταγράφονται οι τύποι των πιθανών γενετικών παραλλαγών που μπορούν να επισυμβούν κατά τη διάρκεια της ζωής του ατόμου και η επιρροή της μεταβλητότητας του DNA στην υγεία. Στο έκτο κεφάλαιο «Ίδρυτικές γενετικές παραλλαγές σε απομονωμένους πληθυσμούς» παρουσιάζονται τα χαρακτηριστικά γνωρίσματα των απομονωμένων πληθυσμών και η αξιοποίησή τους στην κατανόηση της γενετικής βάσης διαφόρων ασθενειών. Το έβδομο κεφάλαιο «Μεθυλίωση DNA» επικεντρώνεται στο ρόλο της μεθυλίωσης σε κυτταρικό και οργανισμικό επίπεδο και ορίζονται οι σύγχρονες μέθοδοι ποσοτικοποίησης της με-

θυλίωσης του DNA. Στο όγδοο κεφάλαιο «Χρωματίνη, ιστόνες, και τροποποιήσεις ιστονών στην υγεία και τις ασθένειες» περιγράφονται τα ερεθίσματα που δυνητικά ενεργοποιούν τους επιγενετικούς μηχανισμούς προσδίδοντας πλαστικότητα στο γονιδίωμα. Στο ένατο κεφάλαιο «Δίκτυα μεταγραφικών παραγόντων» αναλύεται η δράση των μεταγραφικών παραγόντων. Επιπρόσθετα, καταγράφονται οι μέθοδοι αποκρυπτογράφησης και τροποποίησης της δράσης των μεταγραφικών παραγόντων. Στο δέκατο κεφάλαιο «Η δυναμική των κεντρομεριδίων και των τελομερών στον άνθρωπο» αναλύονται η λειτουργία των κεντρομεριδίων και των τελομερών

σε κυτταρικό επίπεδο και οι επιπτώσεις της ύπαρξης ελαττωματικών κεντρομεριδίων και τελομεράσης.

Στο εντέκατο, δωδέκατο και δέκατο τρίτο κεφάλαιο περιγράφεται η δράση των επιγενετικών μηχανισμών στην εμφάνιση καρδιαγγειακών, νευροψυχιατρικών και ενδοκρινών διαταραχών, αντίστοιχα. Το δέκατο τέταρτο κεφάλαιο «Οι επιπτώσεις της γονιδιωματικής πλαστικότητας στην ανάπτυξη φαρμάκων» περιγράφει τα γονιδιωματικά εργαλεία και τα εργαλεία επιγενετικής που χρησιμοποιούνται για την ανάπτυξη νέων φαρμάκων και τις μοριακές τεχνικές που χρησιμοποιούνται στον τομέα της γενετικής θεραπείας.

Κοινό και αντικείμενα

Το προαναφερθέντα βιβλία, μαζί με τα νεοεκδοθέντα και υπό προετοιμασία βιβλία της σειράς αυτής που αφορούν θέματα ονοματολογίας των γενετικών παραλλαγών του ανθρώπινου γονιδιώματος, την οικονομική αξιολόγηση στην γονιδιωματική και εξατομικευμένη ιατρική, τη μελέτη και χρήση ζωικών μοντέλων στη γονιδιωματική ιατρική, την ψυχιατρική γονιδιωματική, την αλληλεπίδραση γονιδιώματος και περιβάλλοντος, την γονιδιωματική σπανίων παθήσεων, και την κλινική ερμηνεία των γονιδιωματικών αποτελεσμάτων, αποτελούν ένα σημαντικό εργαλείο και απαραίτητα εγχειρίδια για την βιβλιοθήκη ερευνητικών και ακαδημαϊκών ιδρυμάτων. Η περιεκτική δομή τους συνδυαζόμενη με την εύχρηστη μορφή του, δηλαδή μικρού μεγέθους βιβλία διαθέσιμα τόσο σε έντυπη όσο και ηλεκτρονική μορφή αλλά και το έγκριτο περιεχόμενό τους, το οποίο διασφαλίζεται από την υψηλή στάθμη της επιστημονικής γνώσης και εμπειρίας των συντακτών και συγγραφέων των κεφαλαίων, έχουν αναδείξει τη σειρά αυτή των βιβλίων μέσα σε 3 μόλις χρόνια ως ένα απαραίτητο εφόδιο βιοϊατρικών επιστημόνων και επαγγελματιών υγείας που δραστηριοποιούνται στο πεδίο αυτό.

Μελλοντικοί τίτλοι περιλαμβάνουν τη φαρμακογονιδιωματική, πρωτεϊνωματική και μεταβολομική, γενετική συμβουλευτική, γονιδιωματική νόσων που οφείλονται στα μιτοχόνδρια, καθώς και βιβλία που θα αφορούν, ηθικά, νομικά, κοινωνιολογικά και ρυθμιστικά θέματα που αγγίζουν τη γονιδιωματική και εξατομικευμένη ιατρική και την καθιέρωση πολιτικών υγείας στο πεδίο αυτό. Παράλληλα, μέρος της σειράς αυτής των βιβλίων θα αποτελέσει και η 4η έκδοση του πιο επιτυχημένου εγχειριδίου Μοριακής Διαγνωστικής που μεσουρανάει στην παγκόσμια αγορά από την πρώτη κιάλας έκδοσή του το 2005 και την επανέκδοση του το 2009 και το 2016 αντίστοιχα. ●

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Lopez-Correa C, Patrinos GP (eds). Genomic Medicine in Emerging Technologies. Elsevier/Academic Press 2018, ISBN: 9780128115312.
2. Lambert CG, Baker DJ, Patrinos GP (eds). Human Genome Informatics, Elsevier/Academic Press 2018, ISBN: 9780128094143
3. Patrinos GP (ed). Applied Genomics and Public Health. Elsevier/Academic Press 2019, ISBN: 9780128136959
4. Kambouris ME, Velegriaki A. (eds). Microbiomics: Dimensions, Applications, and Translational Implications of Human and Environmental Microbiome Research. Elsevier/Academic Press 2020, ISBN: 9780128166642
5. Langanke M, Erdmann P, Brothers KB (eds). Secondary Findings in Genomic Research. Elsevier/Academic Press 2020, ISBN: 9780128165492
6. Forero DA, Patrinos GP (eds). Genome Plasticity in Health and Disease. Elsevier/Academic Press 2020, ISBN: 9780128178195.
7. Patrinos GP, Ansorge W, Danielson P (eds). Molecular Diagnostics 3rd edition. Elsevier/Academic Press 2016, ISBN: 9780128029718