

## ΕΙΔΙΚΟ ΑΡΘΡΟ

# Το Φεστιβάλ Γενετικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής

Μαρία Θεριανού<sup>1</sup>, Αλεξάνδρα Γέρου<sup>2</sup>, Κωνσταντίνος Μητρόπουλος<sup>3</sup>, Γεώργιος Π. Πατρινός<sup>1,4,5\*</sup>

<sup>1</sup>Πανεπιστήμιο Πάτρας, Σχολή Θετικών Επιστημών, Τμήμα Φαρμακευτικής, Εργαστήριο Φαρμακογονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Θεραπείας, Πάτρα, Ελλάδα

<sup>2</sup>Ανάλυση Ιατρική Α.Ε., Θεσσαλονίκη, Ελλάδα

<sup>3</sup>Ερευνητικό και Εκπαιδευτικό Ινστιτούτο Υγείας, Αθήνα, Ελλάδα

<sup>4</sup>Πανεπιστήμιο Ηνωμένων Αραβικών Εμιράτων, Κολλέγιο Ιατρικής & Επιστημών Υγείας, Τμήμα Γενετικής και Γονιδιωματικής, Al-Ain, ΗΑΕ

<sup>5</sup>Πανεπιστήμιο Ηνωμένων Αραβικών Εμιράτων, Κέντρο Επιστημών Υγείας Zayed, Al-Ain, ΗΑΕ

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η εφαρμογή της Εξατομικευμένης Ιατρικής στην κλινική πράξη αποτελεί μια μακροσκελή και πολύπλευρη προσέγγιση, που εξαρτάται από την αύξηση της ευαισθητοποίησης του κοινού ως προς την γονιδιωματική. Αυτό μπορεί να επιτευχθεί χρησιμοποιώντας ένα ευρύ φάσμα δραστηριοτήτων. Το 2021 πραγματοποιήθηκε το Φεστιβάλ Γενετικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής, ως δράση με σκοπό την ευαισθητοποίηση του ευρύτερου κοινού σχετικά με τη γενετική και την εξατομικευμένη ιατρική. Το Φεστιβάλ συνδιοργανώθηκε στο πλαίσιο του δεύτερου Ελληνικού Εθνικού Συνεδρίου για την Εξατομικευμένη Ιατρική και επιδίωξε να εξοικειώσει το ευρύ κοινό με τις αρχές και τις εφαρμογές της Γενετικής και της Εξατομικευμένης Ιατρικής με

ποικίλες προσεγγίσεις. Πραγματοποιήθηκαν δράσεις όπως μια θεατρική παράσταση, μια συζήτηση στρογγυλής τραπέζης αναδυόμενων θεμάτων στον τομέα, συμπεριλαμβανομένων της φαρμακογονιδιωματικής, της κλινικής γενετικής, της βιοπληροφορικής, της βιοηθικής και των οικονομικών υγείας, η έκθεση «Genome: Unlocking Life's Code» σε μορφή Do-it-Yourself καθώς και μια ζωντανή επίδειξη του 2MoBiL, ενός φορητού εργαστηρίου μοριακής βιολογίας. Οι παραπάνω δράσεις προσέλκυσαν περισσότερους από εννιακόσιους (900) συμμετέχοντες, κέντρισαν το ενδιαφέρον όλων των ηλικιακών ομάδων και βοήθησαν στην διάχυση των αρχών της γενετικής και της εξατομικευμένης ιατρικής σε ένα ευρύτερο κοινό.

**ΛΕΞΕΙΣ ΕΥΡΕΤΗΡΙΟΥ:** Εξατομικευμένη ιατρική, φαρμακογονιδιωματική, ευρύ κοινό, ευαισθητοποίηση γονιδιωματικής, φεστιβάλ

\* Αντεπιστέλλων Συγγραφέας  
gpatrinos@upatras.gr

**Η** Εξατομικευμένη Ιατρική στοχεύει στην εκμετάλλευση του γενετικού προφίλ ενός ατόμου για να βοηθήσει στην πρόγνωση γενετικών ασθενειών και στην εξατομίκευση των τρόπων θεραπείας [Squassina και συν., 2010]. Η κλινική εφαρμογή εξατομικευμένων ιατρικών παρεμβάσεων είναι μια πολύπλευρη προσέγγιση που περιλαμβάνει προσεγγίσεις εγαστηριακές μεθόδους (wet lab approaches) και μεθόδους βιοπληροφορικής (dry lab approaches). Συγκεκριμένα, αφορά τυποποιημένες και διαπιστευμένες μεθόδους φαρμακογενετικών δοκιμών, καθώς και την ανάπτυξη μεταφραστικών εργαλείων τεχνολογίας πληροφοριών για την ερμηνεία της γενετικής πληροφορίας σε μια κλινικά εφαρμόσιμη μορφή [Kamroukakis και συν., 2014]. Παράλληλα, η γονιδιωματική της δημόσιας υγείας (public health) είναι εξίσου σημαντική για την ομαλή ενσωμάτωση της εξατομικευμένης ιατρικής στην κλινική πράξη, καθώς αντιμετωπίζει μια σειρά θεμάτων υψίστης σημασίας (π.χ. ηθικά, νομικά, οικονομικά και κοινωνικά ζητήματα) τα οποία συμπεριλαμβάνουν την διεύρυνση των γνώσεων των επαγγελματιών υγείας καθώς και την ευαισθητοποίηση του κοινού ως προς την γονιδιωματική [Reydon και συν., 2012]. Για να αντιμετωπιστεί η τελευταία πρόκληση, πρέπει να γεφυρωθεί αυτό το χάσμα γνώσης και πληροφόρησης, χρησιμοποιώντας μια πληθώρα προσεγγίσεων.

Το Φεστιβάλ Γενετικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής υλοποιήθηκε ως μια δραστηριότητα ειδικά σχεδιασμένη να εμβαθύνει στην γνώση της γονιδιωματικής και να ευαισθητοποιήσει την έννοια της γονιδιωματικής στο ευρύ κοινό, που μεταξύ άλλων απαρτίζεται από μαθητές όλων των βαθμίδων και φοιτητές βιοϊατρικής και διαφόρων άλλων ειδικοτήτων. Οι δραστηριότητες του Φεστιβάλ Γενετικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής είναι πολυεπιστημονικές, σε μια προσπάθεια να ενθαρρυνθεί η αλληλεπίδραση μεταξύ των ομιλητών και του κοινού και η ενεργή συμμετοχή αυτού. Οι δραστηριότητες συμπεριλαμβάνουν αρχικά ένα διαδραστικό θεατρικό παιχνίδι, το οποίο προσαρμόστηκε ώστε να αιχμαλωτίζει την περιέργεια του κοινού και να σκιαγραφεί τις διαφορές μεταξύ των διαφόρων τύπων γενετικών εξετάσεων, όπως τον φαρμακογενετικό, προγεννητικό και μεταγεννητικό και διατροφογενετικό έλεγχο, την εθνικότητα, την πατρότητα και τον γενετικό έλεγχο ταυτότητας. Ακόμα διεξήχθη, μια διαδραστική συζήτηση στρογγυλής τραπέζης για αναδυόμενα θέματα στον τομέα της γονιδιωματικής, μια έκθεση για τη γενετική και την εξατομικευμένη ιατρική και τέλος μια επίδειξη ενός φορητού εργαστηρίου μοριακής βιολογίας. Οι δραστηριότητες αυτές τήρησαν όλα τα μέτρα και τους κανονι-

σμούς υγειονομικής ασφάλειας, που επιβλήθηκαν λόγω της πανδημίας CoVid-19.

### Περιγραφή του φεστιβάλ

Το 1ο Φεστιβάλ Γενετικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής διοργανώθηκε με επιτυχία στο Ζάππειον Μέγαρον στην Αθήνα, στο πλαίσιο του 2ου Πανελληνίου Συνεδρίου Εξατομικευμένης Ιατρικής, που διοργανώθηκε από το Ερευνητικό και Εκπαιδευτικό Ινστιτούτο Υγείας (REdI4Health, [www.redi4health.gr](http://www.redi4health.gr)). Το Φεστιβάλ συνδιοργανώθηκε από το έργο Ubiquitous Pharmacogenomics ([www.upgx.eu](http://www.upgx.eu); van der Wouden και συν., 2017), ως μία από τις δραστηριότητες επαφής με το κοινό.

Η εκδήλωση ξεκίνησε το πρωί με μια διαδραστική θεατρική παράσταση διάρκειας εξήντα (60) λεπτών και τίτλο «DNA: Κοίτα ποιος μιλάει τώρα». Στόχος ήταν η σύγκριση μεταξύ των διαφόρων τύπων υπηρεσιών γενετικών εξετάσεων και η πρακτική εφαρμογή στην σύγχρονη ζωή. Σε αυτό το θεατρικό έργο, οι βασικοί ήρωες, τα τέσσερα μέλη μιας τυπικής οικογένειας, αποφασίζουν να υποβληθούν, ο καθένας για τους δικούς του σκοπούς, σε γενετικό έλεγχο, για να (α) προσδιοριστεί η γενετική προδιάθεση, (β) εξατομικευτούν οι τρόποι θεραπείας και οι επιλογές διατροφής, (γ) προσδιοριστεί η πιθανότητα να υπάρξει εξαιρετική αθλητική απόδοση και (δ) επιβεβαιώσει βιολογικής ταυτότητας. Με αυτόν τον τρόπο, το κοινό εκτίθεται σε μύθους και αλήθειες των διαφόρων τύπων γενετικών εξετάσεων, ιδιαίτερα την αξιοπιστία τους και την πιθανότητα λήψης πραγματικά χρήσιμων πληροφοριών αναφορικά με την υγειονομική περίθαλψη [Patrinos και συν., 2013].

Η επόμενη δραστηριότητα αφορά μια συζήτηση στρογγυλής τραπέζης διάρκειας ενενήντα (90) λεπτών αποτελούμενη από μία σειρά διαλέξεων, που εξετάζουν διάφορα αναδυόμενα θέματα. Οι διαλέξεις από διάσημους ομιλητές, αφορούσαν τις αρχές των εμβολίων RNA, τις διάφορες γενετικές παραλλαγές SARS-CoV-2 και τις κλινικές τους διαφορές, την έννοια της υγρής βιοψίας και πώς μπορεί να εφαρμοστεί στη σύγχρονη διάγνωση καρκίνου, την κλινική γενετική για κληρονομικές ασθένειες και ηθικά διλήμματα που ακολουθούν αυτή τη σύγχρονη επιστήμη. Οι διαλέξεις αυτές οδήγησαν σε έναν ευχάριστο διάλογο μεταξύ κοινού και ομιλητών.

Μετά από ένα σύντομο διάλειμμα, οι αίθουσες συνεδριάσεων αναδιατάχθηκαν για να φιλοξενήσουν την έκθεση «Genome: Unlocking Life's Code» (<https://www.genome.gov/outreach/unlocking-lifes-code-exhibition>) σε μία Do-It-Yourself μορφή. Η έκθεση οργανώθηκε αρχικά από το ινστιτούτο Smithonian,

ένα από τα μεγαλύτερα ερευνητικά ινστιτούτα στον κόσμο, με δεκαεννέα (19) μουσεία και εννέα (9) ενεργά ερευνητικά κέντρα. Ωστόσο, προκειμένου να μεγιστοποιηθεί ο αντίκτυπός της, η έκθεση είναι διαθέσιμη για να «ταξιδέψει» σε όλο τον κόσμο σε μορφή Do-It-Yourself. Συγκεκριμένα παρουσιάζεται σε δεκάεξι (16) roll-up banner. Η έκθεση δεν εξετάζει μόνο την πολυπλοκότητα του γονιδιώματος, αλλά εξιστορεί και τις αξιοσημείωτες ανακαλύψεις που έχουν σημειωθεί από την ολοκλήρωση του Έργου Ανθρώπινου Γονιδιώματος πριν από είκοσι (20) χρόνια. Με τα δεκάεξι (16) διαδραστικά της banners, που παρουσιάζονται από εκπαιδευμένους προπτυχιακούς και μεταπτυχιακούς φοιτητές, η έκθεση σκιαγραφεί τόσο τα οφέλη όσο και τις προκλήσεις που παρουσιάζει η γονιδιωματική στη σύγχρονη κοινωνία και καλύπτει με κατανοητό και ευχάριστο τρόπο τα πιθανά ερωτήματα για τον κόσμο της γενετικής όχι μόνο για σύγχρονα θέματα αλλά και για θέματα μείζονος ενδιαφέροντος για το ευρύ κοινό, όπως η χρήση της γενετικής για την καταπολέμηση της πανδημίας CoViD. Η έκθεση άνοιξε, στους περισσότερους από 900 επισκέπτες από το ευρύ κοινό, ένα παράθυρο στη γονιδιωματική που παρέχει νέους τρόπους να οραματίζονται τον εαυτό τους ως άτομα, ως μέλη μιας οικογένειας και ως είδος και ως μέλη της ποικιλομορφίας της ζωής στη γη.

Το Φεστιβάλ ολοκληρώθηκε με την επίδειξη του 2MoBiL, ενός φορητού εργαστηρίου μοριακής βιολογίας που χρησιμοποιείται από το Εργαστήριο Φαρμακογονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Θεραπείας για διαγνωστικούς και εκπαιδευτικούς σκοπούς. Με την δραστηριότητα 2MoBiL, το κοινό και ιδιαίτερα οι μαθητές του λυκείου, μυήθηκαν στις βασικές αρχές της μοριακής γενετικής, όπως η απομόνωση DNA, η αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης και η ηλεκτροφόρηση και οπτικοποίηση DNA [Psariás και συν., 2021].

### Συμπεράσματα και μελλοντικές προοπτικές

Οι δραστηριότητες του Φεστιβάλ, που περιγράφονται εδώ, περιστράφηκαν γύρω από την εφαρμογή της γονιδιωματικής στην ιατρική και είχαν ως στόχο την ευαισθητοποίηση του κοινού σχετικά με τη γονιδιωματική,

μία επιδίωξη που είναι σημαντικά διαφορετική σε σύγκριση με κάποιες άλλες δραστηριότητες που διοργανώθηκαν από το 2015 σε διάφορα μέρη (<https://www.festivalofgenomics.com>) και που είχαν ως επί το πλείστον εμπορικούς σκοπούς.

Στόχος είναι στο μέλλον να επεκταθεί το Φεστιβάλ Γενετικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής σε όλη την Ελλάδα και τις γειτονικές χώρες, με βάση τον μη κερδοσκοπικό χαρακτήρα της διοργανώτριας οντότητας και τον εθελοντισμό των διοργανωτών του. Συγκεκριμένα, προγραμματίζονται αρκετές δραστηριότητες για το 2022 σε τρεις μεγάλες πόλεις της Ελλάδας, στο πλαίσιο φοιτητικών συνεδρίων και φόρουμ ευαισθητοποίησης του κοινού. Ταυτόχρονα, αποτελεί εγχείρημα η συνεργασία με έργα που χρηματοδοτούνται από την Ευρωπαϊκή Επιτροπή, έτσι ώστε οι δραστηριότητες του Φεστιβάλ να επεκταθούν στην περιοχή και να μεγιστοποιηθεί ο αντίκτυπός τους. Επί του παρόντος εξετάζεται το ενδεχόμενο να συμπεριληφθούν στο Φεστιβάλ πρόσθετες δραστηριότητες, όπως διαδραστικά διαδικτυακά και μη παιχνίδια για μαθητές.

Εν κατακλείδι, στόχος είναι το Φεστιβάλ Γενετικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής να αποτελεί σημαντικό γεγονός ευαισθητοποίησης για τη γονιδιωματική που θα συμβάλλει στην αύξηση της γενετικής εκπαίδευσης του ευρύτερου κοινού, ώστε να κατανοήσει περαιτέρω την ενσωμάτωση της εξατομικευμένης ιατρικής στην κλινική πράξη.

### Ευχαριστίες

Οι συγγραφείς θα ήθελαν να ευχαριστήσουν θερμά και τους 24 εθελοντές του 1ου Φεστιβάλ Γενετικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής, ιδιαίτερα την κα Δήμητρα Ταρούση και την κα Σταυρούλα Σιάμογλου για την επίβλεψη της θεατρικής παράστασης και της επίδειξης 2MoBiL αντίστοιχα για την πολύτιμη προσφορά τους και τους πάνω από 900 συμμετέχοντες. Ευχαριστούμε επίσης τη ZITA Medical Management για την υλικολογική υποστήριξη. Αυτή η εκδήλωση υποστηρίχθηκε από το έργο Ubiquitous Pharmacogenomics (U-PGx H2020-668353), ως μέρος των δραστηριοτήτων διάδοσης και προβολής του. ●

## ABSTRACT

# The Festival of Genetics and Personalized Medicine

**Maria Therianou<sup>1</sup>, Alexandra Gerou<sup>2</sup>, Konstantinos Mitropoulos<sup>3</sup>, George P. Patrinos<sup>1,4,5</sup>**

<sup>1</sup>University of Patras, School of Health Sciences, Department of Pharmacy, Laboratory of Pharmacogenomics and Individualized Therapy, Patras, Greece

<sup>2</sup>ANALYSI Medical Laboratories S.A., Thessaloniki, Greece

<sup>3</sup>Research and Educational Institute for Health, Athens, Greece

<sup>4</sup>United Arab Emirates University, College of Medicine and Health Sciences, Department of Genetics and Genomics, Al-Ain, UAE

<sup>5</sup>United Arab Emirates University, Zayed Center for Health Sciences, Al-Ain, UAE

Implementation of Personalized Medicine in the clinic is a lengthy and multifaceted approach that is also dependent on the raising of the general public's genomics awareness. This can be achieved using a variety of activities. In 2021, we have introduced the Festival of Genetics and Personalized Medicine, as an activity to raise awareness of the general public over genetics and personalized medicine. Co-organized as part of the second Greek National Conference on Personalized Medicine, the Festival of Genetics and Personalized Medicine sought to familiarize the general public with the principles and applications of

Genetics and Personalized Medicine with a variety of approaches, such as a theatrical performance, a round-table discussion of emerging topics in the field, such as pharmacogenomics, clinical genetics, bioinformatics, bioethics and health economics, the "Genome: Unlocking Life's Code" exhibition in a Do-it-Yourself format and a live demonstration of the 2MoBiL, a portable molecular biology laboratory. This activity has attracted more than 900 participants, intrigued both young and older participants and helped outreach to a broader audience the principles of genetics and personalized medicine.

**KEY WORDS:** Personalized medicine, pharmacogenomics, general public, genomics awareness, festival

## ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Kampourakis K, Vayena E, Mitropoulou C, van Schaik RH, Cooper DN, Borg J, Patrinos GP. Key challenges for next-generation pharmacogenomics. *EMBO Rep.* 2014;15(5):472-6.
- Patrinos GP, Baker DJ, Al-Mulla F, Vasiliou V, Cooper DN. Genetic tests obtainable through pharmacies: the good, the bad, and the ugly. *Hum Genomics.* 2013;7(1):17.
- Psarias G, Iliopoulou E, Liopetas I, Tsironi A, Spanos D, Tsirikia A, Kalafatis K, Tarousi D, Varitis G, Koromina M, Siamoglou S, Patrinos GP. Development of Rapid Pharmacogenomic Testing Assay in a Mobile Molecular Biology Laboratory (2MoBiL). *OMICS.* 2020;24(11):660-666
- Reydon TA, Kampourakis K, Patrinos GP. Genetics, genomics and society: the responsibilities of scientists for science communication and education. *Per Med.* 2012;9(6):633-643.
- Squassina A, Manchia M, Manolopoulos VG, Artac M, Lappa-Manakou C, Karkabouna S, Mitropoulos K, Del Zompo M, Patrinos GP. Realities and expectations of pharmacogenomics and personalized medicine: impact of translating genetic knowledge into clinical practice. *Pharmacogenomics.* 2010;11(8):1149-67.
- van der Wouden CH, Cambon-Thomsen A, Cecchin E, Cheung KC, Dávila-Fajardo CL, Deneer VH, Dolžan V, Ingelman-Sundberg M, Jönsson S, Karlsson MO, Kriek M, Mitropoulou C, Patrinos GP, Pirmohamed M, Samwald M, Schaeffeler E, Schwab M, Steinberger D, Stingl J, Sunder-Plassmann G, Toffoli G, Turner RM, van Rhenen MH, Swen JJ, Guchelaar HJ; Ubiquitous Pharmacogenomics Consortium. Implementing Pharmacogenomics in Europe: Design and Implementation Strategy of the Ubiquitous Pharmacogenomics Consortium. *Clin Pharmacol Ther.* 2017;101(3):341-358.