

Κατασκευή φορητού εργαστηρίου Μοριακής Βιολογίας και προτυποποίηση μεθοδολογίας γενετικής ανάλυσης

Πουλίδα Ιωάννα, Πατρινός Γεώργιος

Πανεπιστήμιο Πατρών, Σχολή Επιστημών Υγείας, Τμήμα Φαρμακευτικής, Πάτρα

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η ιδέα της Εξατομικευμένης Ιατρικής συνδέεται πέραν από την Φαρμακογονιδιωματική, με την εξέταση κάθε γενετικού, επιγενετικού, ακόμα και μη-μοριακού χαρακτηριστικού των ατόμων προκειμένου να συμβάλλει σημαντικά στην γενετική διάγνωση κληρονομικών νοσημάτων και στη γενετικά καθοδηγούμενη εξατομίκευση της θεραπείας. Η εξατομικευμένη προσέγγιση της Ιατρικής δίνει την δυνατότητα βελτίωσης της ποιότητας ζωής των ασθενών και οδηγεί σε μείωση των δαπανών υγείας. Ωστόσο, η εφαρμογή της ως καθημερινή κλινική πρακτική είναι περιορισμένη λόγω της ανεπάρκειας φορητών, έγκαιρων και οικονομικών εργαλείων γενετικής ανάλυσης. Μέχρι στιγμής, λόγω αυτών των περιορισμών, η PCR τεχνική χρησιμοποιείται μόνο σε κεντρικά νοσοκομεία και ερευνητικά ιδρύματα. Το κλειδί στην καθιέρωση της Εξατομικευμένης Ιατρικής στο σύστημα υγείας είναι η ανάπτυξη Point of Care τεχνολογικών εφαρμογών. Οι PoC συσκευές παρέχουν φορητότητα, εύκολη λειτουργία, γρήγορη και οικονομική ανάλυση διευκολύνοντας την εξατομικευμένη θεραπεία σε νοσοκομεία και απομακρυσμένες περιοχές που δεν έχουν εξειδικευμένο εξοπλισμό. Παρ' όλ' αυτά ενώ υπάρχει εκτεταμένη βιβλιογραφία για φορητές συσκευές real-time και digital PCR, λίγες έρευνες εντοπίζονται όπου ολόκληρη η διαδικασία ανάλυσης

νουκλεϊκών οξέων (απομόνωση, PCR ανάλυση, ηλεκτροφόρηση κ.λπ.) παρουσιάζεται σε μια ολοκληρωμένη PoC συσκευή. Σκοπός λοιπόν της παρούσας έρευνας είναι η κατασκευή ενός φορητού εργαστηρίου Μοριακής Βιολογίας μέσω τρισδιάστατης εκτύπωσης (3D printing) και η προτυποποίηση μεθοδολογίας γενετικής ανάλυσης σε αυτό. Ο σκοπός αυτού του νέου φορητού εργαστηρίου PCR είναι: (α) η χρήση του ως εκπαιδευτικού και ενημερωτικού εργαλείου, διευκολύνοντας τη διάδοση γνώσης σχετικά με τη Μοριακή Βιολογία, Γονιδιωματική, Φαρμακογονιδιωματική και Εξατομικευμένη Ιατρική, (β) η PoC διάγνωση κληρονομικών ασθενειών, ιδιαίτερα σε απομακρυσμένες περιοχές με περιορισμένο ιατρικό εξοπλισμό, και (γ) η υποστήριξη φαρμακογονιδιωματικών θεραπειών σε περιοχές που χαρακτηρίζονται από περιορισμένη πρόσβαση σε ιατρικούς πόρους. Η προσπάθεια αυτή λαμβάνει χώρα για πρώτη φορά στην Ελλάδα και η διερεύνηση της αναμένεται να συμβάλλει σημαντικά στην παροχή γενετικής διάγνωσης και θεραπείας στον ελληνικό πληθυσμό, ειδικά σε απομακρυσμένες περιοχές και σε μονάδες υγείας σε όλη την χώρα που δεν διαθέτουν τον απαραίτητο εξοπλισμό.

* Αντεπιστέλλων Συγγραφέας

Τμήμα Πληροφορικής, Ιόνιο Πανεπιστήμιο, Μαραθωνομάχων 18, Τ.Κ.: 16342, Ηλιούπολη, Τηλ: 6947677069,
Κινητό: 6947677069, Email: aris.vrahatis@gmail.com