



**Xplore  
Health**

POZNAJ NAJNOWSZE INFORMACJE NA TEMAT  
BADAŃ NAD ZDROWIEM

➔ Przewodnik dla  
instruktora  
„W dół do genów”  
(Informacje podstawowe)

[www.xplorehealth.eu](http://www.xplorehealth.eu)

## Spis treści

|   |    |
|---|----|
| 1. Wprowadzenie                                 | 3  |
| 2. Aktualny stan wiedzy                         | 3  |
| 2.1. Definicje                                  | 3  |
| 2.2. Aktualny stan wiedzy                       | 4  |
| 2.3. Magiczne słowo: medycyna personalizowana   | 6  |
| 3. Aspekty etyczne, prawne i społeczne (ELSA)   | 7  |
| 3.1. Wprowadzenie                               | 7  |
| 3.2. Dostępność                                 | 8  |
| 3.3. Prywatność                                 | 9  |
| 3.4. Poza rozpoznaniem: pewność a predyspozycja | 10 |
| 3.5. Prawo do wiedzy i prawo do „niewiedzy”     | 11 |
| 3.6. Zrozumienie informacji                     | 11 |
| 3.7. Podejścia alternatywne                     | 12 |
| 3.8. Podziękowania                              | 13 |

## 1. Wprowadzenie

Niniejsze wytyczne dla nauczycieli zawierają informacje dotyczące modułu Xplore Health zatytułowanego „W dół do genów”. Najpierw przedstawiono wprowadzenie do tematu w celu ułatwienia przygotowania lekcji z wykorzystaniem różnych narzędzi multimedialnych dostępnych na naszej stronie internetowej. Niniejsze wytyczne zawierają informacje na temat aktualnego stanu wiedzy w tej dziedzinie nauki oraz etycznych, prawnych i społecznych aspektów tematu.

## 2. Aktualny stan wiedzy

### 2.1. Definicje

Genomika zajmuje się badaniem GENOMU danego organizmu, tkanki lub komórki. Genom składa się z kwasu DNA, który działa jak kod zawierający tylko cztery litery (ZASADY: adenina, guanina, tymidyna i cytozyna). Kolejność ułożenia zasad tworzy kod zawierający instrukcje budowy różnych składników komórki. DNA zawiera niewielkie segmenty zwane GENAMI, które mają informacje potrzebne do budowy białek, ale DNA ma także SEKWENCJE, które mogą regulować wykorzystanie genów lub definiować strukturalne części genomu. Genomika jest właściwie nauką, która bada, jak działa ten kod. Oznacza to, że umożliwia „odczytanie” kodu (SEKWENCJONOWANIE genomu), ale także jego zrozumienie (badanie wyników końcowych kodu, sposobu translacji genomu, czyli EKSPRESJI genów. DNA w GENACH ulega TRANSKRYPCJI na RNA, a RNA ulega TRANSLACJI na białka, które działają jako ostateczne strukturalne i czynnościowe elementy regulujące życie. Jeżeli DNA buduje genom, RNA tworzy TRANSKRYPTOM, a powstające białka tworzą wspólnie PROTEOM. Tym samym genomika ma dyscypliny siostrzane, TRANSKRYPTOMIKĘ i PROTEOMIKĘ, które wspólnie przyczyniają się do lepszego poznania, jak funkcjonują żywe komórki, tkanki oraz organizmy i dlaczego czasem przestają prawidłowo działać. Im więcej wiemy o regulacji kodu, tym dokładniej jesteśmy w stanie zrozumieć zaburzenia lub kombinacje kodu, które mogą prowadzić do choroby. Im więcej wiemy na temat kodu, tym bardziej możemy go odtworzyć i wykorzystać dla własnych korzyści, zwalczając chorobę lub przewidując jej wystąpienie, ale także budując modele zwierzęce i roślinne, które można zastosować jako narzędzia w badaniach lub żywe fabryki stosowane w kontroli środowiska, produkcji leków, procesach przemysłowych albo nawet produkcji żywności funkcjonalnej.

Sugerowana aktywność / warsztaty:

Za pomocą 4 liter AGCT zbuduj SEKWENCJĘ, zbierz SEKWENCJE i zbuduj GEN, zbierz GENY i sekwencje łączące, aby zbudować GENOM, wykorzystaj „MASZYNE TRANSKRYPCYJNA”, aby przekształcić niektóre z tych genów w nici RNA (można łączyć fragmenty różnych genów lub dzielić geny na kilka nici RNA), dodaj wszystkie nici RNA, tworząc swój TRANSKRYPTOM, który jest dużo bardziej zróżnicowany i złożony niż genom, następnie korzystając z przypadkowo wybranych fragmentów TRANSKRYPTOMU, zbuduj PROTEOM za pomocą „MASZYNY TRANSLACYJNEJ”, która przekształca nici RNA w białka (i znów, białka można przygotować z kilku nici RNA lub wiele białek można otrzymać z pojedynczej nici RNA, proteom jest dużo bardziej złożony niż sam transkryptom). Całą grę można skierować w stronę idei mówiącej, że „niewielkie zmiany DNA mogą spowodować znaczne zmiany czynnościowe” oraz że „poziom złożoności jest tak duży, że wiele funkcji jest niepotrzebnych, dlatego prawdziwe uszkodzenie jest niezwykle trudne; złożoność prowadzi do plastyczności”.

Tym samym ostatecznym celem GENOMIKI jest zrozumienie, jak krytyczne są zmiany kodu oraz to, czy możemy wykorzystać odczytanie kodu jako narzędzie prognostyczne w celu przewidzenia choroby lub sposobu reakcji naszego organizmu na dany lek na chorobę.

## 2.2. Aktualny stan wiedzy

### Farmakogenomika

FARMAKOGENOMIKA jest częścią genomiki stosowaną w celu zrozumienia, jak osoba z unikatową sekwencją genetyczną odpowie na dany lek. Trendem ostatniej dekady jest adaptacja procesu rozwoju leków do powiązań farmakogenomicznych. Ogólnie rzecz biorąc, 30% pacjentów nie odpowiada na dany lek i ten efekt można w większości przypadków przypisać indywidualnym zmiennościom kluczowych sekwencji genów. Poszukiwanie istotnych powiązań między SYGNATURAMI sekwencji i odpowiedzią na leki jest kluczową sprawą farmakogenomiki. Dzięki szybkiemu utowarowieniu SEKWENCJI CAŁEGO GENOMU te sygnatury można lepiej zrozumieć. Możliwości techniczne na maj 2010 roku są takie, że można uzyskać pełną sekwencję genomu człowieka w czasie krótszym niż miesiąc za cenę poniżej 50 000 €, przy czym kilka platform twierdzi, że jest to wykonalne za mniej niż 10 000 €. Przewiduje się, że w średnim okresie będzie to możliwe w czasie krótszym niż

tydzień przy kosztach 1000 €, zaś cena 100 € jest traktowana przez przemysł jako bardziej ambitny cel (IBM).

### Toksykogenomika

TOKSYKOGENOMIKA wiąże się z farmakogenomiką w tym sensie, że zamierza powiązać sygnaturę danej sekwencji DNA z działaniem leku, ale w przypadku toksykogenomiki celem jest uzyskanie wiedzy, kiedy dany lek będzie TOKSYCZNY dla jednostki. Szczególne znaczenie dla toksykogenomiki mają enzymy wątrobowe należące do RODZINY P450. Istnieje bardzo wiele wariantów genetycznych genów kodujących te enzymy, które są kluczowe dla metody przetwarzania leków przez organizm. Niewielkie zmienności niektórych genów rodziny P450 mogą prowadzić do zmian wynoszących trzy rzędy wielkości w metabolizmie leków wśród ludzi. Sygnatury genów P450 znajdują się wśród pierwszych zestawów toksykogenomicznych wprowadzonych na rynek i stosowanych w badaniach klinicznych w celu lepszego zrozumienia profilu skuteczności i bezpieczeństwa nowych leków.

Dobrym przykładem europejskiego projektu wykorzystującego toksykogenomikę jako narzędzie do dostarczania modeli predykcyjnych nie opartych na zwierzętach w celu oceny potencjalnej toksyczności substancji chemicznych jest Carcinogenomics <http://www.carcinogenomics.eu/>.

### Diagnostyka towarzysząca (teranostyka)

Paradygmat procesu rozwoju leków podlega istotnym zmianom. Jedną z najbardziej zauważalnych zmian jest trend w kierunku opracowania testu DNA lub RNA w tym samym czasie co leku i powiązanie zastosowania leku z dodatnim lub ujemnym wynikiem testu DNA lub RNA. Pionierem dla tego trendu było zastosowanie w leczeniu raka piersi herceptyny, która jest przeznaczona do podania tylko tym kobietom, u których stwierdza się obecność receptorów estrogenowych. Słowo TERANOSTYKA utworzono w celu zdefiniowania dowolnego testu diagnostycznego powiązanego z lekiem, którego wypisanie zależy od wyniku testu.

### Poza diagnostykę: rokowanie i przewidywanie w oparciu o genomikę

Poszukiwanie sygnatur DNA i powiązanie ich z odpowiedzią na lek to zaledwie niewielka część tego, co genomika wkłada w poprawę sektora zdrowia publicznego. W ciągu ostatnich



10 lat stwierdzono znaczne postępy w zastosowaniu genomiki do określenia rokowania (ocena ryzyka, jak dobry czy zły może być wynik danej choroby lub leczenia) oraz przewidywania wyniku danego leczenia lub przebiegu choroby. Lekarze zaczynają wykorzystywać genomikę (ogólnie mówiąc, DIAGNOSTYKĘ MOLEKULARNĄ), aby podejmować decyzje, jak leczyć pacjentów, które skojarzenia leków podać lub którą procedurę zastosować. Jest to szczególnie istotne w onkologii, ale także w wielu chorobach psychiatrycznych. Istnieje wiele kwestii etycznych związanych z zastosowaniem genomiki do przewidywania wystąpienia chorób, na które nie ma lekarstwa (np. choroba Alzheimera), dlatego prawo do informacji należy zrównoważyć względem dostępności rozwiązania, ale dzięki coraz większej wiedzy z zakresu genomiki mamy coraz większe możliwości przewidzenia, jak nasz organizm będzie się zmieniać w czasie, jak będzie reagować na różne leki i jak można zapobiec wystąpieniu niektórych chorób.

### **2.3. Magiczne słowo: medycyna personalizowana**

Wykonanie testu krwi, moczu lub śliny i uzyskanie automatycznej recepty, aby zapobiec wystąpieniu przyszłych chorób i leczyć obecnie występujące schorzenia wcale nie jest tak odległe. MEDYCYNA PERSONALIZOWANA już jest obecna i zmienia sposób opracowywania nowych leków. W niektórych sektorach (np. w onkologii) przemysł farmaceutyczny przypisuje wyższy priorytet rozwojowi tych leków, których celem są swoiste profile genowe w guzach. W chorobach sierocych wywołanych przez defekty genetyczne rozpoznanie mutacji umożliwia określenie leczenia. W dziedzinie toksykogenomiki niektóre leki lub skojarzenia leków nie są przepisywane, jeżeli sygnatura P450 pacjenta sugeruje, że lek zostanie całkowicie rozłożony przez wątrobę, zanim przedostanie się do swojego celu lub pozostanie w krążeniu na tyle długo, że wywoła więcej działań toksycznych niż korzystnych. Jest dostępnych ponad 2000 badań genetycznych, na podstawie których można podejmować świadome decyzje terapeutyczne dotyczące stosowania leków. Coraz częściej stosowane są PROFILE GENETYCZNE (jeżeli dotyczą jednego lub kilku genów) albo PROFILE GENOMICZNE (jeżeli dotyczą całego genomu) w celu wsparcia i uzupełnienia rozwoju nowych leków. Stare projekty rozwojowe, które się nie powiodły, są ponownie oceniane metodami farmakogenomiki, aby zobaczyć, czy istnieje jakakolwiek subpopulacja, która faktycznie odpowiedziała na lek i w rzeczywistości dzięki farmakogenomice kilka leków zostało „przywróconych do życia”. Kluczowe decyzje kliniczne, jak przepisanie agresywnej chemioterapii lub podejście czekania i obserwacji można oprzeć na kryteriach farmakogenomicznych, zależnie od wartości prognostycznej sygnatur genetycznych.

Proponowana aktywność:

Labirynt zawierający 100 kart, z 5 różnymi kartami: A, B, C i D są różnymi lekami na tę samą chorobę, a karta E jest zestawem towarzyszącym, który pomoże wybrać karty B, C lub D:

Karta A jest kartą leku „uniwersalnego”, który działa dobrze, ale tylko u 70% pacjentów. Leczenie lekiem A kosztuje 100 €; leki B, C, D działają dobrze u 100% pacjentów pod warunkiem zastosowania karty E. Zastosowanie kombinacji karty B, C, D z E kosztuje 200 €

Każde niepowodzenie pacjenta kosztuje 500 €.

Należy zagrać kartami w celu wyleczenia 100 losowo wybranych pacjentów, aby zobaczyć, jakie podejście jest bardziej skuteczne z czysto ekonomicznego punktu widzenia oraz zastanowić się nad etyką korzystania z leku, który niekoniecznie będzie skuteczny.

Przykład: leczenie 100 pacjentów lekiem A będzie kosztować  $7000 \text{ €} + 15000 \text{ €} = 22\,000 \text{ €}$  i 30 pacjentów nadal będzie chorych, natomiast leczenie tej samej populacji pacjentów lekiem B, C lub D w skojarzeniu z zestawem towarzyszącym E będzie kosztować 20 000 € i zapewni wyleczenie każdego pacjenta. Tym samym strategię skojarzone lek + zestaw towarzyszący obecne w personalizowanej medycynie mogą być droższe dla indywidualnego pacjenta, ale są bardziej etyczne i lepiej wykorzystują zasoby z punktu widzenia populacji

### 3. Aspekty etyczne, prawne i społeczne (ELSA)

W tym rozdziale przedstawiono kilka opinii i tematów do dyskusji w klasie związanych z etycznymi, prawnymi i społecznymi aspektami (ELSA) genomiki.

#### 3.1. Wprowadzenie

Medycyna XXI wieku jest oparta na nowych paradygmatach, które, jeżeli staną się rzeczywistością i będą mogły rozwinąć swój pełen potencjał, będą oznaczać rewolucję istniejących terapii medycznych i istotną poprawę jakości życia ludzi. Jednym z tych paradygmatów jest dziedzina **medycyny personalizowanej**. Medycyna personalizowana opiera się na zastosowaniu indywidualnie dobranych terapii (farmakologicznych lub innych) zależnie od charakterystyki genetycznej pacjentów. W tym celu należy mieć rozległą wiedzę

na temat genomu (materiału genetycznego) pacjentów. Chociaż nie jesteśmy tylko naszym genomem, nie można wątpić w jego wpływ na odpowiedź na różne terapie. Dlatego zaproponowano możliwość przystosowania leków do parametrów genetycznych poszczególnych osób, aby podać im najmniejszą skuteczną dawkę w celu uniknięcia niepożądanych działań ubocznych (**farmakogenomika**) lub zapobieżenia efektom toksycznym po ekspozycji na lek przekraczającej daną dawkę (**toksykogenomika**).

Niemniej jednak wydaje się, że wątpliwości etyczne dotyczące medycyny personalizowanej są przede wszystkim związane z koniecznością posiadania rozległej wiedzy na temat parametrów genetycznych jednostki oraz w szczególności z wykorzystaniem tych informacji.

### 3.2. Dostępność

Dostępność jest ogólnym problemem związanym ze złożonymi i tym samym kosztownymi technologiami (np. Biotechnologia — zob. dokument Przewodnik dla nauczyciela: Informacje podstawowe na stronie [www.xplorehealth.eu](http://www.xplorehealth.eu)). Jak wspomniano w rozdziale Aktualny stan wiedzy, koszt określenia sekwencji całego genomu człowieka wynosi obecnie około 50 000 €. Ten koszt stale się obniża i ogłoszono niedawno (Associated Press, 10 stycznia 2012 r.), że kalifornijska firma biotechnologiczna opracowała „biurkowy” automatyczny sekwenator DNA dekodujący sekwencję ludzkiego genomu w czasie 24h przy zakładanym koszcie 784 € (1000 \$). Obecnie ten aparat wykorzystuje mikroczipy umożliwiające sekwencjonowanie egzomu (część genomu kodująca białka czynnościowe), ale firma planuje wytworzenie do końca 2012 roku mikroczipów drugiej generacji, które będą mogły dekodować całą sekwencję ludzkiego DNA zawierającego 3 miliardy par zasad. Sprzęt wymagany do odczytania tych mikroczipów kosztuje około 117 000 € (149 000 \$). Przy założeniu, że ta informacja jest w pełni prawdziwa, chociaż kwotę wynoszącą mniej niż 1000 € na próbkę i początkowy wkład 117 000 € można uznać za koszty akceptowalne w krajach rozwiniętych, można przewidzieć, że nie będą sobie na to mogły pozwolić społeczeństwa z krajów trzeciego czy czwartego świata (termin czwarty świat dotyczy subpopulacji społecznie wykluczonych osób w społeczeństwach krajów rozwiniętych).

Z tego problemu wynika pytanie, kto powinien płacić za rozwój takich technologii. Jeżeli pozostawimy to w mocy prywatnych, dochodowych inicjatyw, istnieje rzeczywiste zagrożenie, że ze względu na stosunkowo wysokie koszty takich technologii będą one dostępne tylko w dobrze rozwiniętych krajach lub dla ekonomicznie wpływowych osób na ich terenie, a nie będą uwzględniać rzadkich lub zapomnianych chorób ze względu na ich niskie wartości



ekonomiczne. Z drugiej strony, publiczne niedochodowe inicjatywy wspierające ich rozwój powinny być opłacane przez wszystkich płatników, którzy domagają się zwiększenia liczby nowych technologii, a w przypadku których należy określić priorytety. To, które miejsce powinna zająć medycyna personalizowana na liście tych priorytetów, pozostaje tematem do omówienia.

Jedynym sposobem, aby rozwiązać tę sytuację, jest zażądanie zastosowania zasady sprawiedliwości dystrybtywnej do rozwoju medycyny personalizowanej, podobnie jak w przypadku innych nowych technologii medycznych.

### **3.3. Prywatność**

Dostęp do informacji genetycznych jednostki, podobnie jak do wszelkich innych danych zdrowotnych, z pewnością wkracza na teren prawa jednostki do prywatności.

Prawo do prywatności jest bardzo ważnym prawem, które zostało uznane za jedno z praw człowieka (artykuł 12) i jako takie zostało wprowadzone do większości konstytucji krajów zachodnich.

Prywatność jest silnie powiązana z intymnością, ponieważ intymność nie może istnieć bez prywatności. Intymność w komunikacji i związkach międzyludzkich jest niezbędna, aby cieszyć się pełnią życia, ponieważ intymność, której nie zaburzają inni, jest konieczna, aby bez wstydu przeżywać spontaniczne doświadczenia. Tym samym prywatność umożliwia definiowanie przez wolność związków osobistych z innymi oraz definiowanie samego siebie. W tym sensie prywatność jest ściśle związana z szacunkiem i szacunkiem dla samego siebie.

Poufność sugeruje istnienie kompromisu, aby nie ujawniać danych dotyczących prywatności jednostek (dane zdrowotne, dane osobowe, itp.). Nie jest prawem absolutnym, ponieważ w niektórych przypadkach ulega naruszeniu (np. w celu zdemaskowania postępowań nielegalnych, takich jak przemoc seksualna i fizyczna).

Zagrożenie niewłaściwego wykorzystania informacji na temat parametrów genetycznych człowieka bez wątpienia istnieje. Oznacza to, że takie informacje można wykorzystać dla korzyści firm lub spółek, a nie zgodnie z celami medycznymi, które mogą przynieść dobro poszczególnym jednostkom. Opisywano już dawno temu przykłady ubezpieczeń zdrowotnych, w których składki były dostosowywane zależnie od informacji genetycznych na temat np. predyspozycji w kierunku raka (a niektóre osoby były nawet pozbawiane możliwości ubezpieczenia). W ten sam sposób, ale niedawno, w prasie (The Daily Mail, 16 października 2011 r.) pojawiła się informacja, że klub piłkarski z głównej ligi brytyjskiej wprowadził w ramach kryteriów wyboru swoich graczy badania genetyczne w celu wykrycia osób z predyspozycjami do urazów.

Niemniej jednak ważne jest, aby unikać genetycznego determinizmu, który wydaje się, że istnieje u podstaw takich działań: jesteśmy czymś więcej niż naszym genomem: środowisko, edukacja i okoliczności życiowe bez wątpienia wpływają na naszą osobowość i nasze zdrowie. Tym samym zwyczajnej predyspozycji nie należy traktować jako pewności wystąpienia konkretnej choroby w przyszłości.

W tym sensie ograniczenie dużej ilości informacji stanowiącej wiedzę na temat całej sekwencji naszego genomu uzyskuje swój rzeczywisty wymiar.

### **3.4. Poza rozpoznaniem: pewność a predyspozycja**

Jak już wspomniano, gdy mowa o pewności i predyspozycji rodzi się pytanie dotyczące ograniczeń informacji. Pytania dotyczące wpływu na nasze życie świadomości obecności predyspozycji wynoszącej 80% do rozwoju raka jelita grubego w przyszłości lub sposobu radzenia sobie z wiedzą na temat obecności choroby genetycznej, która zabija osoby w wieku mniej więcej 50 lat (np. choroba Huntingtona) nie są banalne.

Ponadto, które defekty genetyczne należy uznać za istotne, a które tylko za nasze własne „parametry charakterystyczne”? Jaki wpływ ta wiedza powinna mieć w przyszłych pokoleniach? Wyobraźmy sobie, że duży odsetek ludzkiej populacji zaczyna domagać się możliwości wyboru pod kątem obecności łysienia androgenowego u potomstwa. Czy ta postawa nie powinna zmienić aspektu, jaki będziemy mieć w przyszłości jako gatunek? Czy wtedy ludzie łysi będą uznawani za nietypowych lub niepożądanych?

### 3.5. Prawo do wiedzy i prawo do „niewiedzy”

Uwzględniając te sytuacje, które właśnie wspomnieliśmy i mimo że informacje dotyczące parametrów genetycznych jednostki można postrzegać jako coś pozytywnego, powstaje swego rodzaju prawo do niewiedzy. To prawo do niewiedzy jest stosunkowo istotne w przypadku postępowania z bardzo ciężkimi chorobami, na które nie ma skutecznych leków. W takim przypadku istnieje ryzyko przypadkowego ujawnienia niepożądanego informacji przez lekarzy leczących danego pacjenta: np. fakt zastosowania lub niezastosowania terapii albo procedury diagnostycznej (nawet u członków rodziny) może przekazać pacjentowi informację, czy u niego występuje zmutowany gen czy nie. Wtedy lekarze stają przed złożoną sytuacją, która w ekstremalnych przypadkach wiąże się z zastosowaniem „pozorowanych”, niepotrzebnych terapii, które z pewnością stoją w opozycji do etyki lekarskiej. Jednym z takich przypadków jest „Genetyczne rozpoznanie przed implantacją bez możliwości ujawnienia” dla choroby Huntingtona: jeżeli potencjalnie chory pacjent zgłosi swoje prawo do niewiedzy, a po analizie genetycznej okaże się, że nie występuje u niego zmutowany gen, wtedy należy przeprowadzić procedurę zapłodnienia *in vitro*, chociaż nie jest potrzebna, i należy postawić „sztuczne” rozpoznanie przed implantacją, aby uniknąć ujawnienia cech genetycznych pacjenta.

Ponadto w niektórych przypadkach wspomniana jest konieczność poinformowania najbliższej rodziny lub nawet osób trzecich, aby zachować dobro i zdrowie najbliższych krewnych danego człowieka. Niemniej jednak w takim przypadku należy to wykonać bez naruszania prawa do niewiedzy i z uwzględnieniem tego, że informacja może zostać przypadkowo ujawniona. Ogólnie rzecz biorąc, najbardziej wydajna strategia obejmuje podział globalnej informacji dla danego przypadku między różne zespoły robocze, aby żaden z nich nie miał przeważających informacji, dzięki czemu unika się możliwości ujawnienia.

### 3.6. Zrozumienie informacji

Ilość informacji genetycznych dostępnych po zsekwencjonowaniu całego genomu jest ogromna (3 miliardy par zasad). Dlatego zrozumienie znaczenia całości tych informacji nie jest banalną sprawą do uwzględnienia, nawet w przypadku ekspertów. Różnice sekwencji DNA nie zawsze oznaczają obecność nieprawidłowości: polimorfizmy (zmienne genetyczne) występują niezwykle często wśród wszystkich żyjących organizmów (w tym oczywiście także u ludzi) i odróżnienie ich od patologicznych mutacji może być niezwykle trudne, albo nawet dość umowne.

Uwzględniając to, że całość informacji może stanowić problem interpretacyjny dla ekspertów, sytuacja może być nawet gorsza, gdy te informacje zostaną udostępnione ogólnej populacji. Istnieją badania wskazujące na to, że badania genetyczne przeznaczone bezpośrednio dla konsumentów oferują populacji ogólnej mniej informacji, ponieważ takie osoby nie są w stanie zinterpretować i zrozumieć związanych z nimi wyników, a zwłaszcza ich ograniczeń i konsekwencji. Taka sytuacja często oznacza, że wyniki są nieprawidłowo interpretowane subiektywnie przez osoby bez odpowiedniej wiedzy naukowej, która mogłaby im pomóc postawić własną odpowiednią interpretację. Na przykład, niedawno wprowadzono dostępne do wykonania w domu testy oceniające płodność mężczyzn oparte na różnych parametrach fizjologicznych i biochemicznych związanych z żywotnością plemników i mniej więcej związane ze zdolnością do zapłodnienia (mobilność i stężenie plemników). Te testy oferują możliwość określenia płodności w intymnych warunkach własnego domu i uniknięcia nieprzyjemnych badań medycznych. Niemniej jednak naukowcy ostrzegali już, że „rozpoznanie bez porady profesjonalisty, która typowo powinna mu towarzyszyć, może przynieść więcej złego niż dobrego” (Barras C., 2010). Wyobraźmy sobie teraz, że po zastosowaniu jednego z takich domowych testów płodności mężczyzna odkrywa, że być może jest nieplodny, a jednocześnie jego żona zachodzi w ciążę: od razu pojawia się podejrzenie. Jeżeli połączymy tę sytuację z zastosowaniem „domowego testu DNA do ustalenia ojcostwa”, który nie ustala ojcostwa, ale może tylko je wykluczyć (różnica jest subtelna i wiele osób jej nie dostrzega), para ma tak wielki problem, że z pewnością wpłynie on na ich życie oraz życie niewinnego dziecka.

Najlepszym sposobem uniknięcia większości wyżej wspomnianych zagrożeń jest przekazywanie informacji genetycznych jednostce przez specjalistów biomedycznych, którzy powinni być w stanie zinterpretować informacje, doradzić jednostce i wykorzystać informacje wyłącznie dla zapewnienia korzyści i dobra samego pacjenta.

### **3.7. Podejścia alternatywne**

Jak już powiedzieliśmy, głównym zagrożeniem medycyny personalizowanej jest nieodpowiednie wykorzystanie informacji genetycznych. Wydaje się, że uzyskanie takich informacji stanowi pierwszy krok na drodze do zastosowania medycyny personalizowanej. Ale czy te informacje są tak istotne? Postępy w technologii indukowanych pluripotencjalnych komórek macierzystych (iPS) oferują możliwość uzyskania swoistych dla pacjenta modeli choroby w celu badania leków lub terapii bez konieczności zbierania informacji genetycznych na temat pacjenta (Robinton D.A. i Daley G. Q.; 2012). Niemniej jednak ta strategia nadal

jest związana z pewnymi wadami, które należy rozważyć: wydaje się, że komórki iPS „pamiętają” swoje pochodzenie i historię w epigenomie (modyfikacje, których doświadcza genom w trakcie rozwoju zarodka i tworzenia tkanek) i prawdopodobnie dają odmienne odpowiedzi na konkretne leki zależnie od tego, z których tkanek pochodzą lub w jakich warunkach były hodowane. Tym samym, jeżeli konieczne są informacje na temat odpowiedzi całego organizmu, ile linii komórkowych iPS należy pobrać dla każdego pacjenta, aby wyniki uznać za reprezentatywne? A z których konkretnie tkanek?

Niemniej jednak jest to bardzo obiecujące podejście, które może pomóc rozwiązać problem zagrożenia związanego z niewłaściwym wykorzystaniem informacji genetycznych, zachowaniem prywatności i poufności, bez konieczności odnoszenia się do medycyny personalizowanej.

### **3.8. Podziękowania**

Autor dziękuje pani Elenie Ibañez za pomoc w przeczytaniu rękopisu.

#### **Autorzy:**

Dokument Aktualny stan wiedzy został przygotowany przez **Luisa Ruiza Avilę**, Partnera Zarządzającego i CEO w firmie Janus Development. Dokument ELSA został przygotowany przez **Josepa Santaló**, profesora biologii komórkowej, Universitat Autònoma de Barcelona.

#### **Bibliografia — aspekty ELSA**

Barras C. 2010, Home test for sperm count could leave men in a mess, *New Scientist*: 2746, 10-11

Robinton D.A. i Daley G.Q. 2012, The promise of induced pluripotent stem cells in research and therapy, *Nature*: 481, 295-305



➔ [www.xplorehealth.eu](http://www.xplorehealth.eu)

# Xplore Health

DISCOVER THE LATEST ON HEALTH RESEARCH



➔ FUNDED BY:



European Commission

➔ PROJECT PARTNERS:



UM&Asociados