



# Spersonalizowana medycyna

## Kluczowe terminy

- **Genom:** pełna informacja genetyczna organizmu zakodowana w DNA, obecna we wszystkich komórkach.
- **DNA:** związek chemiczny przenoszący informację genetyczną, złożony z 4 jednostek chemicznych: A, T, G i C.
- **Gen:** fragment DNA, który zwykle zawiera informacje potrzebne do budowy białek lub regulacji czynności komórek.
- **Kod genetyczny:** kolejność jednostek w DNA to kod określający jednostki chemiczne w białku.
- **Mutacja:** zmiana sekwencji DNA, która może mieć efekt pozytywny, negatywny lub neutralny.
- **Sekwencjonowanie:** odczytanie kodu genomu.
- **Genomika:** badanie, jak działa kod genetyczny.

## O co tak naprawdę chodzi?

Wyobraź sobie, że lekarz pobiera od Ciebie próbkę śliny w celu określenia Twojego profilu genetycznego, stwierdzenia, na jakie choroby jesteś najbardziej narażony oraz przepisania spersonalizowanego leku profilaktycznego w odpowiedniej dawce do Twojego profilu. Dzięki postępom w genomice taka sytuacja może być w przyszłości możliwa. Im więcej wiemy na temat kodu genetycznego, tym bardziej możemy te informacje wykorzystać w ochronie zdrowia, ale jest to związane z ważnymi pytaniami dotyczącymi kwestii etycznych, społecznych i prawnych. Kto powinien mieć dostęp do naszych profili genetycznych? W jaki sposób powinna być finansowana spersonalizowana medycyna? I ile informacji to już zbyt wiele informacji?

## Statystyka

- **1 miesiąc:** czas potrzebny do uzyskania pełnej sekwencji genomu danej osoby
- **2000:** liczba testów genetycznych, które obecnie są dostępne, na podstawie których lekarze zdobywają informacje, jak należy stosować leki w celu leczenia pacjenta
- **25 000:** szacowana liczba genów u człowieka

# Naukowe pytania i odpowiedzi

## W jaki sposób nasz kod genetyczny wpływa na nasze zdrowie?

Każda komórka w naszym organizmie zawiera materiał genetyczny z instrukcjami, jak należy zbudować każdy pojedynczy składnik naszego ciała.

Te instrukcje są zakodowane w DNA, czyli kodzie zbudowanym z czterech jednostek chemicznych (zasad) opisywanych przez litery: A, G, T i C. Kolejność ułożenia tych liter w DNA decyduje o informacji. Fragment DNA, który zawiera informacje potrzebne do budowy jednego białka lub regulacji czynności komórki, nazywa się genem.

Ten materiał genetyczny jest odmienny u różnych ludzi i jest dziedziczony od rodziców (50% od matki i 50% od ojca). To właśnie on odpowiada za takie różnice genetyczne między nami, jak kolor oczu. Bliźnięta jednojajowe mają ten sam profil genetyczny, a różnice między nimi świadczą o tym, że środowisko również odgrywa rolę w określeniu tego, jacy jesteśmy.

Niektóre kombinacje kodu DNA mogą prowadzić do rozwoju choroby. Tak więc dzięki zbadaniu profilu genetycznego danej osoby można sprawdzić, jakie jest prawdopodobieństwo, że ta osoba zachoruje na niektóre choroby. Nasz profil genetyczny także wpływa na to, jak będziemy reagować na różne typy leków.

## Jaka jest idea spersonalizowanej medycyny?

U wielu pacjentów wiele leków nie jest skutecznych. W medycynie stosowane było podejście „jeden rozmiar dobry dla wszystkich”. Ale spersonalizowana medycyna ma na celu zastosowanie indywidualnie dobranych leków zależnie od charakterystyki genetycznej pacjentów. W tym celu ważne jest, aby dobrze poznać genom (informację genetyczną) pacjenta.

Spersonalizowana medycyna dzieli pacjentów na grupy na podstawie ich indywidualnych profili genetycznych. Dzięki temu można dostosować leczenie i podać każdemu pacjentowi najmniejszą skuteczną dawkę, aby uniknąć działań niepożądanych i zapobiec wystąpieniu działań toksycznych.

Może to oznaczać zidentyfikowanie genów, które odpowiadają za to, że leki są skuteczne lub szkodliwe oraz opracowanie nowych leków lub szczepionek na podstawie różnic między grupami dotyczącymi stopnia wrażliwości na choroby zakaźne.

## W jaki sposób można sprawdzić, czy u danej osoby może się rozwinąć jakaś choroba?

Za pomocą testów genetycznych można sprawdzić, czy dana osoba jest nosicielem konkretnej mutacji genetycznej, która może powodować jakąś chorobę. Takie testy mają sens tylko wtedy, gdy w czasie badań naukowych wykazano, że dana choroba jest wywołana przez konkretną mutację genetyczną.

Przykładowo wiemy, że konkretny gen powoduje **atrofię mięśni przykręgosłupowych** (choroba powodująca osłabienie mięśni, która sprawia, że pacjenci stopniowo tracą zdolność poruszania się). W trakcie testu genetycznego próbki krwi można wykazać, czy dany gen jest obecny i tym samym, czy u danej osoby istnieje prawdopodobieństwo rozwoju choroby.

## W jaki sposób przeprowadzane są testy genetyczne?

Testy genetyczne można przeprowadzić na próbce krwi lub włosów, albo za pomocą wacika na patyczku można przykładowo pobrać próbkę komórek z wewnętrznej strony policzka. Próbka zostaje przesłana do laboratorium, w którym technicy oceniają DNA, chromosomy lub białka w niej zawarte. Laboratorium przesyła wyniki testu do lekarza pacjenta i następnie pacjent prowadzi rozmowę z pracownikiem ochrony zdrowia wyspecjalizowanym w dziedzinie genetyki człowieka w celu omówienia i interpretacji wyników.

Nie dla wszystkich chorób genetycznych dostępne są testy genetyczne w celu ich rozpoznania - obecnie dostępne są testy tylko dla około 1000 zaburzeń o podłożu genetycznym. W większości przypadków testy są stosowane do rozpoznawania rzadko występujących schorzeń, takich jak zespół łamliwego chromosomu X czy dystrofia mięśniowa Duchenne'a.

W przyszłości może istnieć możliwość uzyskania natychmiastowego wyniku testu genetycznego albo nawet zakupienia testu genetycznego w aptece w celu wykonania go w domu.

## W jaki sposób prowadzone jest doradztwo dotyczące schorzeń genetycznych dla pacjentów?

Pewnego rodzaju doradztwo zwykle jest oferowane pacjentom, u których występuje ryzyko chorób genetycznych.

Zazwyczaj bardzo ważny jest wywiad rodzinny. Dzięki sprawdzeniu, kto w przeszłości mógł chorować na daną chorobę, istnieje możliwość określenia, które testy genetyczne

### *Testy genetyczne i herceptyna*

*Jednym z pierwszych leków, dla których wymagano testu genetycznego, była herceptyna, lek stosowany w leczeniu raka piersi. Przed podaniem leku pacjentom lekarz musi najpierw wykonać test genetyczny w celu pomiaru poziomu genu o nazwie HER2 w tkance guza, aby sprawdzić, czy herceptyna będzie skuteczna.*

mogą być odpowiednie. Genetycy potrafią objaśnić wyniki wszystkich testów lub badań i pomóc pacjentom podjąć decyzję odnośnie do dalszego postępowania.

Genetyk może być także zaangażowany w ocenę stopnia ryzyka rozwoju konkretnej choroby. Na przykład jeżeli w rodzinie występuje wiele przypadków raka, genetyk oceni ryzyko danego pacjenta i je z nim omówi. Genetyk może pomóc podjąć decyzję, czy należy wykonać badania przesiewowe pod kątem raka lub ewentualne dalsze testy.

Pracownicy ochrony zdrowia są zobowiązani do zachowania poufności otrzymanych informacji genetycznych. Jest to związane z prawem pacjenta do prywatności, które jest podstawowym prawem człowieka i szczególnie ze względu na to, że takie informacje mogą być wykorzystane dla celów korporacyjnych, a nie medycznych.

## **Jak możemy wykorzystać genetykę, aby mieć pewność, że lek będzie odpowiednio działać?**

Spersonalizowana medycyna ma także wpływ na sposób rozwoju leków. W coraz większej liczbie przypadków w czasie opracowania nowego leku badacze opracowują także odpowiedni test genetyczny. Wyniki takiego testu będą dla lekarza informacją o skuteczności stosowania leku zależnie od profilu genetycznego pacjenta. Dzięki temu gdy pacjent wykona test genetyczny, lekarz będzie wiedzieć więcej na temat tego, czy lek będzie skuteczny i będzie mógł wybrać najbardziej odpowiedni lek w danym przypadku.

# Gra w kontinuum dyskusyjne

Ta aktywność ma na celu ułatwienie dialogu o etycznych, prawnych i społecznych aspektach badań nad otyłością. Grupy liczące 4-12 uczniów będą omawiać problemy związane z każdym stwierdzeniem i wybierać miejsce, w którym na linii pomiędzy „zgadzam się” i „nie zgadzam się” należy położyć każdą kartę.

## Zawartość:

- Karta ZGADZAM SIĘ i NIE ZGADZAM SIĘ
- 8 kart do dyskusji zawierających stwierdzenia dotyczące pewnego aspektu otyłości

## Gra:

1. Gracze tworzą małe grupy liczące od 4 do 12 osób. Każda grupa otrzymuje kartę ZGADZAM SIĘ oraz NIE ZGADZAM SIĘ i 8 kart do dyskusji.
2. Każda grupa umieszcza kartę ZGADZAM SIĘ i NIE ZGADZAM SIĘ na podłodze lub na stole w odległości około jednego metra od siebie tak, aby reprezentowały dwa bieguny kontinuum. Pomiędzy nimi zostaną ułożone karty do dyskusji
3. Pierwszy gracz czyta pierwszą kartę do dyskusji reszcie grupy. Gracz powinien zapytać, czy wszyscy rozumieją treść karty i w razie potrzeby, wykorzystać karty informacyjne, aby upewnić się, że grupa rozumie stwierdzenie.
4. Następnie pierwszy gracz decyduje, w jakim stopniu zgadza się ze stwierdzeniem na pierwszej karcie. Kładzie odkrytą kartę w dowolnym miejscu na kontinuum dyskusji bliżej karty ZGADZAM SIĘ lub NIE ZGADZAM SIĘ według własnego uznania. Jest to indywidualna decyzja gracza i nie omawia się jej w grupie. Gracz może podać przyczyny decyzji, jeżeli uważa to za stosowne.
5. Każdy gracz po kolei odczytuje jedną kartę i upewnia się, że pozostali zrozumieli jej treść. Następnie umieszcza kartę w dowolnym miejscu na kontinuum dyskusji, według własnego uznania.
6. Po odczytaniu wszystkich kart, kiedy zostały one zrozumiane i ułożone na kontinuum, rozpoczyna się dyskusja. Jej celem jest ułożenie kart między kartami ZGADZAM SIĘ i NIE ZGADZAM SIĘ w kolejności, z którą zgodzi się większość graczy. Gracze powinni wybrać kartę do dyskusji i przedyskutować, czy powinna ona zostać przesunięta, czy nie.
7. Pod koniec dyskusji każda grupa powinna stworzyć kontinuum, z którym prawie wszyscy się zgadzają.
8. Jeśli kilka grup gra w tym samym czasie, prowadzący może zechcieć zestawić wyniki różnych grup. Czy są one podobne? Czy osoba z każdej grupy może wyjaśnić dokonane wybory dotyczące poszczególnych kart?

Ograniczenia czasowe? Nie należy obawiać się zmniejszyć liczby kart, albo po prostu zastosować te karty jako punkty początkowe do dyskusji.

**Kontinuum dyskusji zostało opracowane przez Ecsite przy współpracy z Parkiem Naukowym w Barcelonie oraz Centrum Komórki (Londyn) w ramach projektu Xplore Health. Dziękujemy At-Bristol za pomoc w opracowaniu formatu dyskusji: [www.at-bristol.org.uk](http://www.at-bristol.org.uk)**

Zgadzam się

**Nie zgadzam się**

## Karta dyskusyjna 1

„Jeżeli nie chcę wiedzieć, co mój profil genetyczny o mnie mówi, **nigdy nie powinienem zostać zmuszony do wykonania takiego testu**”.

## Karta dyskusyjna 2

„Jeżeli mnie stać na **kosztowną prywatną opiekę zdrowotną**, oczekuję, że będę mieć **większy dostęp do spersonalizowanej medycyny** niż osoba korzystająca jedynie z podstawowej opieki zdrowotnej”.

## Karta dyskusyjna 3

„W przypadku badań nad spersonalizowaną medycyną **więcej funduszy należy przekazać na badania chorób, które występują u największej liczby osób** w danym kraju. Im rzadsza choroba, tym **mniej funduszy należy na nią poświęcić**”.



## Karta dyskusyjna 4

„Spersonalizowana medycyna powinna być w większym stopniu finansowana ze środków publicznych niż przez firmy nastawione na zysk, aby mieć pewność, że rozwija się zgodnie z rzeczywistym zapotrzebowaniem a nie w celu zapewnienia zysku”.

## Karta dyskusyjna 5

„W czasie wykonywania u pacjentów testów dotyczących ryzyka wystąpienia danej choroby w przyszłości lekarze nigdy nie powinni badać pod kątem takich chorób, jak choroba Alzheimera, jeżeli nie ma na nią lekarstwa”.

## Karta dyskusyjna 6

„Policja nie powinna mieć możliwości przechowywania bazy danych z informacjami genetycznymi wszystkich obywateli w celu ułatwiania dochodzenia”.

## Karta dyskusyjna 7

„Jeżeli rozpoznamy gen związany z predyspozycją do łysienia, para poddawana leczeniu bezpłodności **powinna mieć możliwość wyboru**, czy chce, aby ich dziecko odziedziczyło ten gen czy nie”.

## Karta dyskusyjna 8

„Testy genetyczne w celu sprawdzenia, czy mężczyźni są niepełodni, **nigdy nie powinny być dostępne** w aptekach bez recepty. Testowi takiego typu musi towarzyszyć porada od lekarza”.

## Karta dyskusyjna 9

„Jeżeli wynik badania genetycznego świadczy o istnieniu ryzyka wystąpienia ciężkiej choroby, **lekarz powinien być zobowiązany do poinformowania najbliższej rodziny** pacjenta, ponieważ członkowie rodziny mają z pacjentem wspólne geny i również mogą być narażeni”.