

ГЕНЕТИЧНИ АСПЕКТИ НА ПРЕДИКТИВНАТА МЕДИЦИНА

Борислав Попов

*Катедра «Молекулярна биология, имунология и медицинска генетика», Медицински факултет, Тракийски университет, Армейска 11, гр.Стара Загора
e-mail:dr_b_popov@abv.bg*

GENETIC ASPECTS OF PREDICTIVE MEDICINE

Borislav Popov

*Department of Molecular Biology, Immunology and Medical Genetics, Faculty of Medicine Trakia University, Stara Zagora, Bulgaria
e-mail:dr_b_popov@abv.bg*

Абстракт

Авторът анализира и обобщава информация за един нов клон от медицинската наука – предиктивната медицина (ПМ). Той посочва ролята и значението на генетиката, геномиката и протеомиката за развитието на ПМ. Разкрива целите, задачите и перспективите в развитието на ПМ. Стига до заключението, че ПМ се оформя като бъдеща световна система на здравеопазване на XXI век, за реализирането на която е необходим комплексен подход с едновременно участие на научни работници, лекари и държавни институции.

Ключови думи: *предиктивна медицина, генетика, геномика, протеомика, превенция, персонализирана медицина.*

Abstract

The author analyzes and summarizes the information in a new branch of the medical science - predictive medicine (PM). He shows the role and the importance of genetics, genomics and proteomics in the development of PM. He makes the conclusion, that PM is forming as a future world system of healthcare in the 21st century, for realization of which is necessary a complex approach with the participation of researchers, doctors and state institutions.

Keywords: *predictive medicine, genetics, genomics, proteomics, prevention, personalized medicine*

ВЪВЕДЕНИЕ

Предиктивната медицина е клон от медицинската наука, целящ преди всичко определянето на риска от настъпване на определено заболяване при даден индивид и предприемането на адекватни профилактични мерки. Това е сравнително ново направление в медицината, появило се най-вече благодарение на развитието в сферата на генетиката и геномиката. Крайната цел е понижаване на заболяемостта от предотвратими заболявания чрез промени в начина на живот (при заболяванията, при които това е ефективна мярка), приоритетно следене на рисковите пациенти и предприемането на специфични профилактични мерки. Предиктивната медицина трябва да се схваща не като терапевтичен, а като профилактичен подход. Предиктивната медицина, заедно с превенцията и персонализиращата медицина, стои в основата на най-новия подход на здравеопазване, наречен стратегията на „трите – П” - предиктивност, превенция и персонифицирана медицина (ПППМ) [1].

ФУНДАМЕНТАЛНИ ОСНОВИ НА ПППМ

Активното внедряване на достиженията на геномиката, протеомиката, метаболомиката и биоинформатиката в медицинската практика, съществено разшири и продължава да разширява представата на клиницистите за патологическите процеси, протичащи на ниво биоструктура. Този прогрес даде възможност на клиницистите да фокусират своето внимание на до клиничните етапи на заболяванията. Вече основната работа свързана с пациента е прилагането на ПППМ. Чрез предиктивни биологични маркери да се установи риска от заболяване [3, 4, 5]. Ако има риск да се диагностицира до клиничния стадий на

заболяването и ако е възможно да се извърши прицелна фармакотерапия с цел превенция на развитието на заболяването или да се спре преминаването му в по-тежък стадий. В тази връзка геномиката даде възможност да се конструира алгоритъм за ПППМ, идентифициране на фармакотерапевтични мишени и създаване на превантивна генотерапия. Протеомиката, чрез методите си дава възможност да се идентифицират продуктите на генното действие – специфични протеини и намиращите в техния състав антигенни детерминанти, характерни за до клиническите стадии на заболяванията [2]. Метаболомиката илюстрира функционалното състояние на метаболизма на клетката в реално време. Чрез биоинформатиката се осмислят и обработват едновременно данните от метаболомиката, протеомиката и геномиката. На базата на компютърната обработка на тези данни се извършва биомониторинг, който се базира на принципите на биопредикцията, биопревенцията и възможността за извършване на персонализирана прицелна терапия съобразена с принципите на ПППМ. Поради наследствения характер на голяма част от заболяванията, които са обект на ПППМ в клиничната практика при провеждането на генетичните изследвания и работата с пациентите могат да възникнат морално-етични, психологични, социални и правни казуси и проблеми. Техните проучвания и дискусии имат много важно информативно значение за лекарите, които ги назначават и провеждат и интерпретират получените резултати. Генетичните диагностични тестове, често са причина за възникването на проблеми засягат медицинската тайна, в това число и съобщаването на резултатите от генетични тестове на роднини и несвързани трети страни (застрахователи, работодатели и др.), както и етичните аспекти засягащи пренаталния скрининг и използването на репродуктивните технологии [6, 7].

ЦЕЛ И ЗАДАЧИ НА ПППМ

1. Своевременно да се определи генетическото предразположение на съответния индивид към възникване на конкретна патология [1].
2. С висока достоверност да се определят количествените показатели определящи риска от възникването на патология в доклинически (безсимптомен) етап.
3. Възможност за проследяване на хода на динамиката на биопредикторните маркери като ответна реакция на лица подложени на фармакопревантивна терапия.

ПЕРСПЕКТИВИ НА ПППМ КАТО ГЛОБАЛЕН ИНСТРУМЕНТ В СИСТЕМАТА НА ЗДРАВЕОПАЗВАНЕТО

ПППМ се оформя като бъдеща световна система на здравеопазване на XXI век. Реализацията на програмата ПППМ се свързва с разработването на технология за правилна интерпретация на резултатите от нейното приложение. Необходимо е до сега съществуващия модел лекуващ лекар и пациент постепенно да бъде заместен с модела „медицински съветник - здрав човек“. ПППМ изисква от здравните работници умение и подход за общуване, изграждане на доверие и партньорство между лекар и пациент. Необходимо е коректно поднасяне и интерпретиране на генетичната информация при зачитане на автономността и правото на личен избор на пациента. Това от своя страна налага необходимостта от извършването на комплексен изследователски, клинически и учебно-образователен проект в сферата на ПППМ. За реализацията на проекта е необходимо да се създаде нормативно-правна база, която да гарантира защитата на индивидуалното здравеопазване. Да се формират източници на финансиране на проекта, включващи както държавни така и частни контрагенти. Създаване на морално-етичен кодекс за регулиране на отношенията лекар – пациент.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

След като се посочиха и анализираха някои от съвременните генетични аспекти на приложение на проекта ПППМ може да се направят следните изводи и заключение:

- ПППМ прилага индивидуален подход. Тя изследва наследствените особености и предразположеността към дадено заболяване при всеки индивид по отделно. Доказани са неоспоримо връзките между определени генетични мутации и съответните им заболявания;
- Освен стандартните медикаменти за профилактика, предиктивната медицина открива голяма ниша за пазара и на генетични тестове, които на базата на определени генетични маркери оценяват риска от появата на наследствени болести и неоплазии;
- Развитието на превантивната медицина поставя и редица етични и правни казуси и дилеми, които ще стават все по-належащи с практическото навлизане на дисциплината в ежедневието [7].
- Не по-малко значими от прилагането на ПППМ са и правните последици в областта на здравното осигуряване и медицинското застраховане [8, 9].

На базата на тези изводи може да се направи заключението, че ПППМ се оформя като бъдеща световна система на здравеопазване на XXI век, за реализирането на която е необходим комплексен подход с едновременното участие на научни работници, лекари и държавни институции.

Библиография

1. Farra N., Manickaraj K., Ellis J., Mital S. Personalized Medicine in the Genomics Era: highlights from an international symposium on childhood heart disease // *Future Cardiol.* 2012, 8, (2), 157-160.
2. Moons G. et al. Risk prediction models: II. External validation, model updating, and impact assessment // *Heart.* 2012, 98, (9), 691-698.
3. Moons G. et al. Risk prediction models: I. Development, internal validation, and assessing the incremental value of a new (bio)marker // *Heart.* 2012, 98, (9), 683-690.
4. Tran B. et al. Cancer genomics: technology, discovery, and translation // *J Clin Oncol.* 2012, 30, (6), 647-660.
5. Hagmann H., Thadhani R., Benzing T., Karumanchi A., Stepan H. The promise of angiogenic markers for the early diagnosis and prediction of preeclampsia // *Clin Chem.* 2012, 58, (5), 837-845.
6. Andrews B. Legal aspects of genetic information. – *Yale J. Boil. Med.*, 1991, 64, , 29-40.
7. Coombs, R. Switzerland has opened door to genetic discrimination, say ethicists. – *Br. Med. J.*, 2004, 329.
8. Popov B., S. Georgieva, M. Oblakova. Genetic tests and genetic discrimination. *Science & Technologies*, 2012, 2, (1), Medicine, 268-271.
9. Popov B., Georgieva S., Lalchev S., Genetic testing and insurance. *Medical review*, 2012, 28, (4), 27-31.

Адрес за кореспонденция:

Борислав Попов

Катедра „Молекулярна биология, имунология и медицинска генетика”

Медицински факултет

Тракийски университет

ул. "Армейска" 11

6000 Стара Загора

Тел. 0 888 390 167

e-mail: dr_b_popov@abv.bg