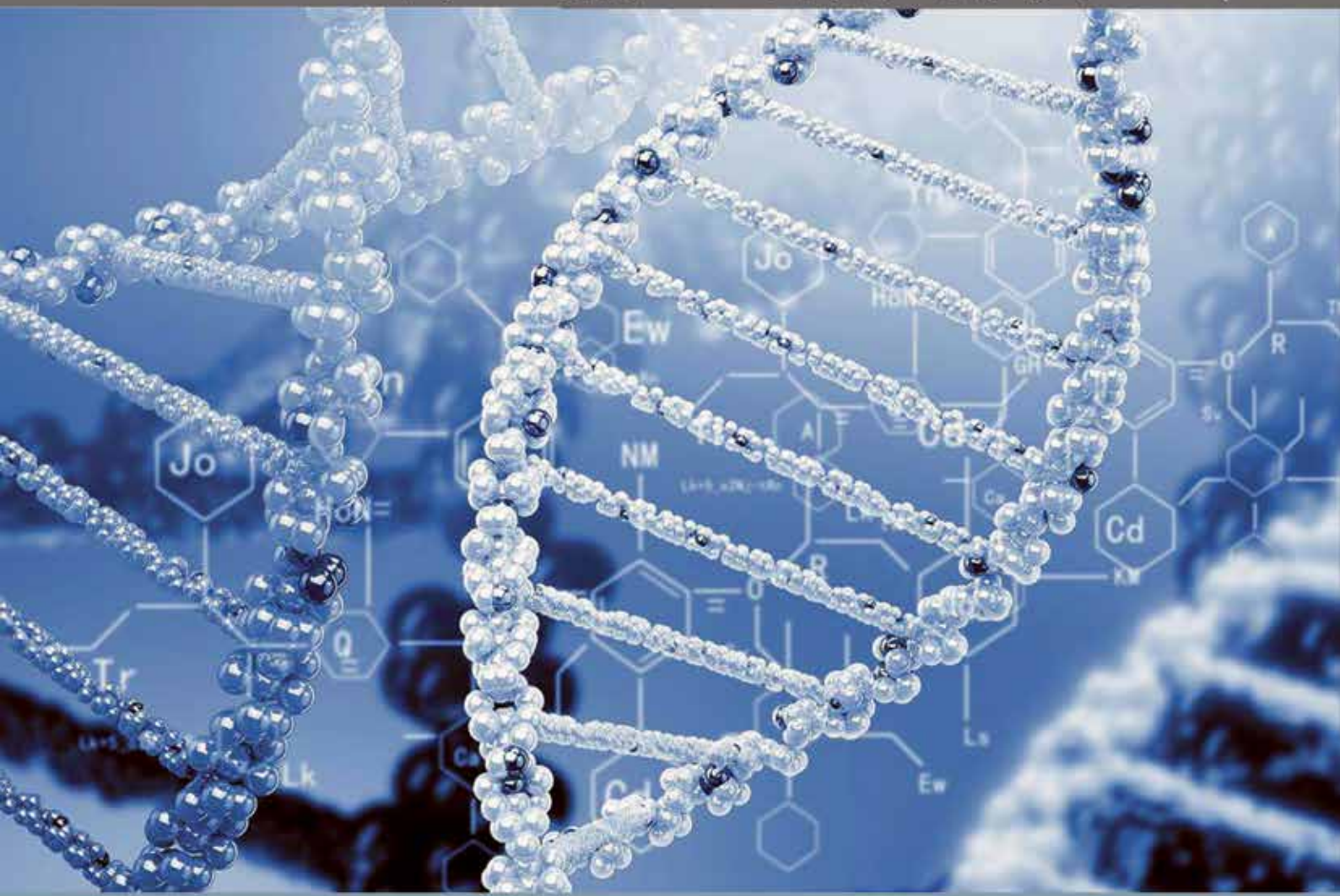


نشریه فارماکوژنومیک

وفناوری‌های
امیکس



فصلنامه پزشکی / سال پنجم / شماره پانزدهم / قیمت: ۱۵۰۰۰۰ ریال / بهار ۱۴۰۲ - شماره شایا ۷۲۳۶ - ۲۶۷۶



ژنوم شما بر نحوه پاسخگویی به داروها مؤثر است.



صاحب امتیاز:

شرکت دانش بنیان گروه توسعه فناوری آمیتیس ژن

مدیر مسئول: دکتر رویا امیری نژاد

سرمدیر: مهندس سیده نیره مصلحی

مدیر اجرایی و طراح: فاطمه محمدی پور

طراح: فاطمه محمدی پور

صفحه آرا: فریبا دولت آبادی

ویراستاری و ارزیابی مقالات: زهرا انتشاری

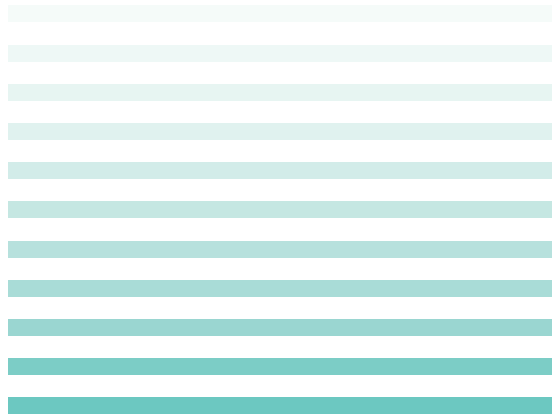
اعضای هیئت تحریریه در کارگروه‌ها (به ترتیب حروف الفبا):
دکتر محمدرضا اکبری، دکتر ملیحه انتظاری،
دکتر ناصر پارسا، دکتر سلام حیدری نژاد،
دکتر عادل حیدری نژاد، دکتر علی اصغر رحیمی،
دکتر رضا رفوگران، دکتر ندا سرای گرد افشاری،
دکتر حسن سعادت، دکتر رضا شیرکوهی،
دکتر محمد علی صارمی، دکتر جمشید مولایی،
دکتر بهار نقوی، دکتر رضا نکوئیان، دکتر مجید نیک پی،
دکتر سید مسعود هوشمند، دکتر محمود یعقوبی

شماره تماس: ۰۲۱)۸۸۹۸۵۲۹۳

آدرس: تهران، ابتدای خیابان ایتالیا، پلاک ۲، طبقه ۱، واحد ۱

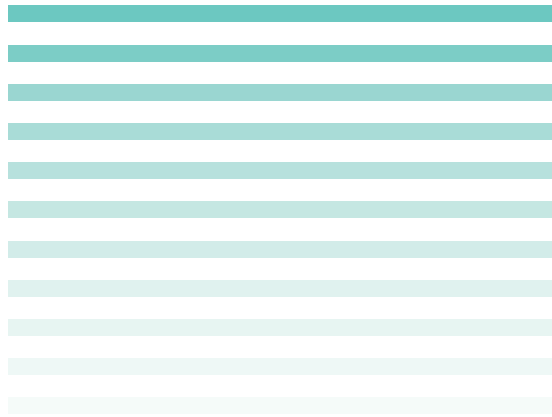
وب سایت: WWW.PGOTjournal.com

ایمیل: info@PGOTJournal.com



فهرست مطالب:

۴.....	فارماکوژنومیک در مرکز پزشکی دقیق: چالش‌ها و چشم‌انداز در عصر کلان داده
۲۰.....	مروری بر چشم‌انداز و سیاست‌های پزشکی شخصی در اتحادیه اروپا
۳۲.....	پزشکی شخصی در روانپزشکی: فرصت‌ها و چالش‌های اخلاقی
۴۰.....	پزشکی شخصی - پیاده سازی در سیستم مراقبت‌های بهداشتی اروپا
۵۰.....	پزشکی شخصی در دانمارک



فارماکوژنومیک در مرکز پزشکی دقیق: چالش‌ها و چشم انداز در عصر کلان داده

فارماکوژنومیک (PGx) یکی از محورهای اصلی پزشکی شخصی است. PGx احتمال عوارض جانبی دارویی را کاهش می‌دهد و اثربخشی درمانی را بهینه می‌کند. بیمارستان تخصصی سنت کاترین در کرواسی یک رویکرد اختصاصی را برای بیمار با استفاده از پانل RightMedR جامع PGx از ۲۵ ژن فارماکوژنتیک به علاوه ژن Factor II، V Leiden، و MTHFR اجرا کرده است که توسط یک تیم مشاوره ویژه برای ارائه خدمات با بهترین کیفیت تفسیر شده است. با پیشرفت‌های قابل توجه فن آوری، چالش دیگری پیش می‌آید: چگونه می‌توانیم از داده‌ها برای اطلاع از اقدامات بالینی قابل اجرا استفاده کنیم و چگونه می‌توانیم از آن برای توسعه مدل‌های پیش‌بینی بهتر ریسک استفاده کنیم؟ ما پیشنهاد می‌کنیم که اصول هوش مصنوعی را برای توسعه یک پلت فرم بهینه‌سازی تجویز دارو برای پیشگیری، مدیریت و درمان بیماری‌های مختلف اعمال کنیم.



بهار اسدی مقدم^۱

۱- کارشناسی زیست‌شناسی سلولی مولکولی، دانشگاه علم و هنر، یزد، ایران
پژوهشگر مرکز تحقیقات پزشکی شخصی آمیتیس ژن

فارماکوژنومیک به عنوان سنگ بنای پزشکی شخصی

با توجه به خدمات بهداشت ملی انگلستان، پزشکی شخصی را می‌توان به عنوان تطبیق درمان پزشکی با ویژگی‌های فردی هر بیمار تعریف کرد. این رویکرد بر پیشرفت‌های علمی در درک ما از اینکه چگونه مشخصات مولکولی و ژنتیکی منحصر به فرد یک فرد بر استعداد ابتلا به بیماری‌های خاص تأثیر می‌گذارد و پیش‌بینی می‌کند که کدام درمان‌های پزشکی بی‌خطر و مؤثر خواهند بود و کدام‌ها نه، متکی است.

مسیر سنتی توسعه دارو که در قرن بیستم در جریان بود، مبتنی بر شناسایی درمان‌هایی است که کل جمعیت



از لحاظ تاریخی، مفهوم پزشکی شخصی اولین بار در یک عنوان در سال ۱۹۹۸ ذکر شد. در حالی که برخی از مفاهیم اصلی این رشته به اوایل دهه ۱۹۶۰ برمی گردد، ایده اصلی را می توان به پزشک کانادایی، سر ویلیام اوسلر (۱۹۱۹-۱۸۴۹) نسبت داد. که تشخیص داد هیچ دو نفر تحت شرایط غیرعادی که ما به عنوان بیماری می شناسیم واکنش نشان نمی دهند یا رفتار مشابهی ندارند. پیشرفت فناوری های جدید، از جمله ژنوتیپ SNP و میکروآرایه/چیپ ها، از محرک های کلیدی برای پیاده سازی پزشکی شخصی سازی شده در عمل بوده است.

با توجه به چالش های موجود در پزشکی معاصر، ممکن است کسب دانش در مورد تأثیر تنوع ژنتیکی بر پاسخ دارویی در پیش بینی نتایج درمانی اهمیت زیادی داشته باشد. تنظیم دوز با توجه به ژنوتیپ بیمار برای داروها و کلاس های دارویی خاص قبلاً در دستورالعمل های بالینی مربوطه اعمال شده است (جدول ۱). در واقع، یک منبع با بودجه NIH به نام «پایگاه دانش فارماکوژنومیک (PharmGKB)» به نظارت و انتشار اطلاعات (PGx) اختصاص داده شده است. برچسب های دارویی حاوی اطلاعات PGx توسط آژانس های نظارتی در سراسر جهان، از جمله FDA ایالات متحده، EMA و آژانس داروسازی و تجهیزات پزشکی ژاپن تأیید شده اند.

یکی از دستاوردهای PGx و پزشکی شخصی که می توان بر آن تأکید کرد، تنظیم درمان بر اساس پلی مورفیسم های CYP450 است. این خانواده از آنزیم ها مسئول متابولیسم

را هدف قرار می دهد. با این حال، با گذشت زمان، ما متوجه شدیم که بیماران دارای ویژگی های خانوادگی متمایز هستند که باعث ایجاد تغییرات در پاسخ به درمان می شود و ما درمان هایی را بر اساس این ویژگی ها تنظیم کرده ایم. در طول سال ها، یک تغییر الگوی تدریجی از رویکرد سنتی «یک دارو برای همه» به یک درمان شخصی تر و مبتنی بر بیمار صورت گرفته است. امروزه، پزشکی رویکردی پیش بینی کننده، پیشگیرانه، مشارکتی و شخصی شده تر برای بیماران، سلامت و بیماری ها دارد. این رویکرد به اصطلاح P4 با چالش ها و موانع زیادی مواجه است، اما به همان اندازه فرصت ها را برای بهبود نتایج مراقبت و درمان ارائه می کند.

آمارها نشان می دهد که سالانه بیش از ۴ میلیارد نسخه در ایالات متحده صادر می شود. با این حال، تنها حدود ۵٪ از آن ها اثر درمانی مورد انتظار را نشان می دهند. تنها در ایالات متحده، هزینه مستقیم و غیرمستقیم مدیریت درد مزمن می تواند از ۵۶۰ تا ۶۳۵ میلیارد دلار در سال متغیر باشد. واکنش های نامطلوب دارویی (ADRs) تا ۷ درصد از کل پذیرش های بیمارستانی، تا ۲۰ درصد از بستری های مجدد را تشکیل می دهند و چهارمین علت اصلی مرگ و میر هستند. هزینه تخمینی آن ها ۱۳۶ میلیارد دلار در سال است. عوامل ژنتیکی می تواند تا ۹۵ درصد از پاسخ دارویی فرد را تشکیل دهد و تخمین زده می شود که تا ۲۰ درصد از کل تعداد ADR گزارش شده را تشکیل دهد.



(PMs) آلل‌های فعال یا غیرفعال کمتری دارند که می‌توانند باعث مصرف بیش از حد دارو یا افزایش سمیت شوند. برعکس، متابولیزرهای فوق سریع (UMs) که چندین نسخه از یک ژن خاص را بیان می‌کنند، ممکن است فاقد کارایی باشند. اثرات معکوس برای پیش داروها (مانند کلوپیدوگرل، کدئین) انتظار می‌رود که می‌تواند

اکثر داروها هستند. گروه علمی آینده PGx & Big Data در پزشکی شخصی. دیدگاه تغییرات در ژن‌های بسیار چندشکل که برای برخی از آنزیم‌های CYP کد می‌کنند، بر توانایی آنها در متابولیسم داروهای خاص تأثیر می‌گذارد و در نتیجه منجر به تفاوت در کارایی و ایمنی در بیماران منتخب می‌شود. متابولیزرهای ضعیف

جدول ۱. تداخل ژن-دارو با بالاترین سطح ارتباط بالینی (راهنماهای کنسرسیوم اجرای فارماکوژنتیک بالینی، تغییر در تجویز دارو بر اساس شواهدی که شامل نتایج مطالعاتی است که به خوبی طراحی شده و به خوبی انجام شده است را توصیه می‌کند).

اثر	نمونه‌های دارویی	نمونه ای از ژن‌ها	طبقه بندی ژن‌ها
ژنوتیپ‌های خاصی ممکن است بر متابولیسم سوبسترای دارو تأثیر بگذارند - تغییرات در اثربخشی و ایمنی دارو	فنی توئین، وارفارین	CYP2C9	I. ژن‌های دخیل در مرحله اول متابولیسم دارو - آنزیم سیتوکروم P450
	آمی تریپتیلین (سیتالوپرام، سرتالین، کلوپیدوگرل، وریکونازول)	CYP2C19	
	داروهای ضد افسردگی سه حلقه ای، اتوموکستین، کدئین، ترامادول، فلووکسامین، پاروکستین، اندانسترون، تروپیسرون، تاموکسیفن	CYP2D6	
	تاکرولیموس	CYP3A5	
	وارفارین	CYP4F2	
ایمنی - خطر هیپر بیلی روبینمی	آتازاناویر	UGT1A1	II. ژن‌های دخیل در مرحله دوم متابولیسم دارو
کارایی و ایمنی	آزاتیوپورین †، مرکاپتوپورین †، تیوگوانین †	TPMT/NUDT15	III. سایر ژن‌های دخیل در متابولیسم دارو
ایمنی - افزایش سمیت دارویی	کاپسیتابین، نگافور، فلونئورواوراسیل	DPYD	IV. ژن‌های ناقلین دارو
ایمنی - خطر میوپاتی	سیمواستاتین	SLCO1B1	
اثر	وارفارین	VKORC1	V. ژن برای اهداف دارویی
اثر	Ivacaftor †	CFTR	
ایمنی - افزایش خطر SJS/TEN	کاربامازپین (Ox)	HLA-A	VI. ژن‌های دیگر پروتئین‌ها برای عملکرد و ایمنی دارو مهم هستند
ایمنی - افزایش خطر SJS/TEN	(Ox) کاربامازپین †، abacavir †، فسفو (فنی توئین)، آلپورینول	HLA-B	
اثر	پگینترفرون-آلفا 2a و 2b، ریباویرین	IFNL3	
سمیت - خطر همولیز	Rasburicase †	G6PD	
سمیت - افزایش خطر هیپرترمی بدخیم	داروهای بی حس کننده استنشاقی / سوگزامتونیوم	CACNA1S/RyR1	
† آزمایش توصیه می‌شود (طبق FDA). ‡ انجام تست مورد نیاز (طبق FDA)			



راه‌حل‌های مدیریت سبک زندگی به کار می‌گیرند. آلن تورینگ ایده هوش مصنوعی را در دهه ۱۹۵۰ با توسعه آزمایشی که توانایی ماشینی را برای نشان دادن رفتار هوشمندانه معادل رفتار انسان اندازه‌گیری می‌کرد، مفهوم سازی کرد. در طول دهه‌های ۱۹۶۰ و ۱۹۷۰، برنامه‌های کامپیوتری ELIZA و PARRY به ترتیب توسط جوزف وایزنبام و کنت کلبی ساخته شدند. در حالی که ELIZA، یکی از اولین ربات‌های گفتگو، برای شبیه‌سازی مکالمات و ایجاد توهم درک به کاربران توسعه داده شد، PARRY یک مدل خام از رفتار یک اسکیزوفرنی پارانوئید را پیاده‌سازی کرد. در سال ۱۹۹۷، مفهوم هوش مصنوعی بیشتر مورد توجه عموم قرار گرفت، زیرا کامپیوتر Deep Blue که به طور خاص برای بازی شطرنج طراحی شده بود، شطرنج باز معروف کاسپاروف را شکست داد. اندکی پس از آن، هسته هوش مصنوعی آموزش الگوریتم‌های کامپیوتری برای انجام رفتارهای شناختی (یعنی یادگیری یا حل مسئله) مرتبط با هوش انسانی شد.

برای درک هوش مصنوعی، برخی از مفاهیم اساسی باید شناسایی شوند. به عنوان یک کاربرد هوش مصنوعی، یادگیری ماشینی (ML) با هدف قادر ساختن ماشین‌ها به انجام کار ماهرانه با استفاده از نرم‌افزار هوشمند است. روش‌های یادگیری آماری اسکلت نرم افزار هوشمندی را تشکیل می‌دهند که برای توسعه هوش ماشینی استفاده می‌شود. اصطلاح یادگیری ماشینی به معنای توانمندسازی ماشین‌ها برای یادگیری بدون برنامه‌نویسی صریح است. چهار زیرگروه کلی ML وجود دارد: روش‌های یادگیری تحت نظارت، بدون نظارت، نیمه نظارتی و تقویتی. اهداف ML این است که ماشین‌ها را قادر به پیش‌بینی، انجام خوشه‌بندی، استخراج قوانین مرتبط یا تصمیم‌گیری از یک مجموعه داده معین می‌کند.

در حالی که الگوریتم‌های ML بر اساس ویژگی‌های مهندسی از پیش تعریف‌شده با پارامترهای صریح مبتنی بر دانش تخصصی هستند، الگوریتم‌های یادگیری عمیق (DL)، به عنوان زیرمجموعه‌ای از ML، برای ارزیابی مستمر داده‌ها با ساختار منطقی مشابه با نحوه نتیجه‌گیری انسان طراحی شده‌اند. برای انجام این کار،

در PM غیر موثر باشد، در حالی که در UM، افزایش سطح سرمی ترکیبات فعال همراه با افزایش خطر سمیت مشاهده می‌شود. شرکت‌های داروسازی مسیره‌های متابولیک داروهای جدید بالقوه را در مراحل اولیه توسعه دارو بررسی می‌کنند و در حال حاضر آزمایش تغییرات در ژن‌های CYP در بیماران در طول کارآزمایی بالینی رایج است.

افزایش مطالعات و اکتشافات «Omics» در سال‌های اخیر داده‌های بیشتری را تولید کرده است که تفسیر آن‌ها به روش‌هایی فراتر از درک تکنیک‌های آماری سنتی نیاز دارد. هجوم گسترده‌ای از داده‌های مربوط به علائم بیماری، تشخیص، بیومارکرها، درمان، اثرات نامطلوب از جمله، در طول زمان جمع‌آوری شده است. بنابراین، نیاز آشکاری به پلتفرم‌های مجهز به هوش مصنوعی وجود دارد که امکان آنالیز و کشف الگوها در مجموعه‌های داده‌های بالینی ناهمگن را برای بهبود مراقبت کلی از بیمار و اطمینان از تشخیص سریع‌تر فراهم می‌کند.

تفکر و روش مبتنی بر داده و شبکه، نقش مهمی در ظهور مراقبت‌های بهداشتی شخصی ایفا می‌کند. کلان داده به عنوان «دارایی‌های اطلاعاتی با حجم بالا، سرعت بالا و تنوع بالا که به اشکال مقرون به صرفه و نوآورانه پردازش اطلاعات برای بینش و تصمیم‌گیری افزایش یافته نیاز دارند» تعریف می‌شود. ادغام قدرتمند بین آنالیز داده‌ها و PGx به ما امکان آنالیز، فهرست بندی، تمایز و استفاده از عواملی را می‌دهد که در پاسخ به داروی بیمار نقش دارند.

کلان داده در زیست پزشکی: نقش در حال ظهور هوش مصنوعی

هوش مصنوعی (AI) در زمینه‌های مختلف علمی در حال پیشرفت است و زیست‌پزشکی نیز از این قاعده مستثنی نیست. اجرای هوش مصنوعی در کشف دارو، آزمایشات بالینی، تشخیص، تصویربرداری و سیستم کلی مراقبت‌های بهداشتی (به عنوان مثال، مدیریت ریسک، نظارت از راه دور بیمار، و مدیریت بیمارستان) از جذابیت زیادی برخوردار است. علاوه بر این، مشارکت شرکت‌های فناوری اطلاعات مانند گوگل، آمازون یا آی‌بی‌ام در مراقبت‌های بهداشتی رایج شده است و اصول هوش مصنوعی را در همه چیز از دستگاه‌های پزشکی گرفته تا

شوند. چنین داده‌هایی شامل داده‌های جامعه‌سنجی، داده‌های جمعیت‌شناختی و داده‌های بیوپزشکی ناهمگن است.

ما معتقدیم که الگوریتم‌های DL نقش مهمی در غلبه بر چالش‌های مرتبط با اجرای داده‌های PGx در پرونده الکترونیک سلامت (EHR) ایفا خواهند کرد، زیرا ابعاد بالای ساختار داده EHR، نویز، ناهمگونی، پراکندگی، ناقص بودن را بررسی می‌کنند. زمینه‌های داده، خطای تصادفی، سوگیری‌های سیستماتیک و استخراج فنوتیپ‌های بالینی مربوطه در میان سایر موارد. در ارتباط با DL، PGx می‌تواند نقش مهمی در پیش‌بینی پاسخ دارویی فردی و همچنین در انتخاب دارو و دوز بازی داشته باشد.

نقاط قوت

در سال ۲۰۱۸، FDA چهارده الگوریتم را برای تفسیر تصویر تشخیصی تایید کرد. علاوه بر این، در مطالعه‌ی

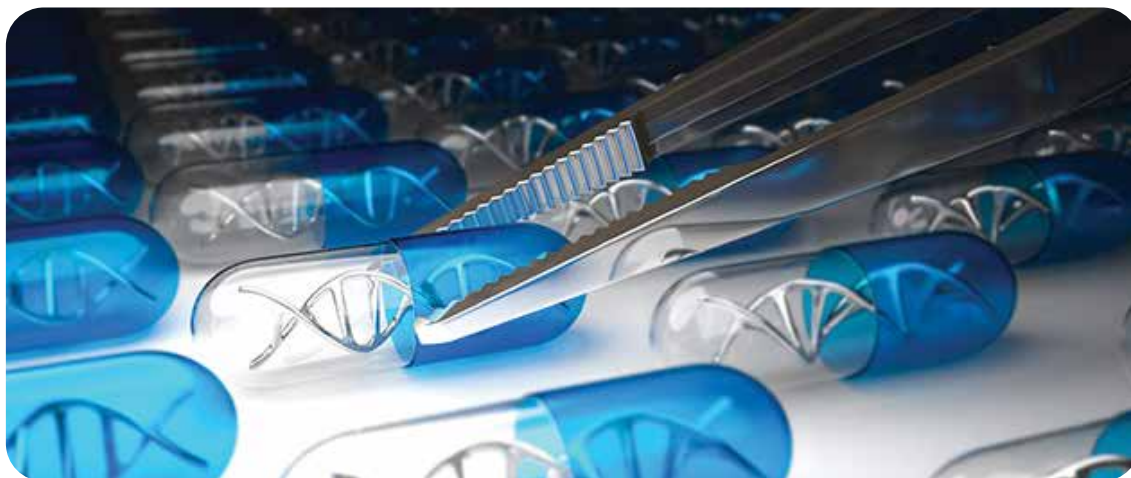
DL از لایه‌ها استفاده می‌کند - الگوریتم‌هایی به نام شبکه‌های عصبی مصنوعی (ANN)، به‌ویژه شبکه‌های عصبی عمیق (DNN). به این ترتیب، ANN/DNN با توجه به ظرفیت کشف الگو و قوانین مرتبط با آنها، از ML پیشرفته‌تر هستند. در مقابل، اگر الگوریتم ML نتیجه اشتباهی را پیش‌بینی کند، انسان باید عمل کند و فرمول اصلی را تنظیم کند.

به عنوان بخشی از الگوریتم تصمیم‌گیری بالینی، حضور و استفاده از مدل‌های هوش مصنوعی در اجرای PGx در مراحل مختلف مشاهده می‌شود: از انتخاب بیمار (طبقه‌بندی) تا تغییرات در دستورالعمل‌های نسخه.

یکی از مؤلفه‌های حیاتی پیاده‌سازی در مقیاس وسیع، و بنابراین، دموکراتیزه‌سازی PGx، استفاده از روش‌های هوش مصنوعی برای طبقه‌بندی بیماران خواهد بود. این نیاز به تجزیه و تحلیل داده‌های با پیچیدگی بالا برای دسته‌بندی بیماران به زیرجمعیت‌هایی دارد که می‌توانند در طراحی آزمایش‌های بالینی یا سناریوی بالینی انتخاب

در پاراگراف‌های زیر، به طور خلاصه برخی از نقاط قوت، ضعف، فرصت‌ها و تهدیدهای پیاده‌سازی هوش مصنوعی در عمل بالینی، به‌ویژه در زمینه PGx را تحلیل می‌کنیم (شکل ۱).





نقاط ضعف

از سوی دیگر، محدودیت‌های هوش مصنوعی قبلاً مشاهده شده است و باید بر برخی موانع غلبه کرد (شکل ۱). هوش مصنوعی باید توسط مجموعه کلان داده تامین شود و جمع آوری چنین داده‌هایی می‌تواند چالش برانگیز باشد. چالش دیگر توسعه الگوریتم‌هایی است که می‌توانند مجموعه‌های داده ناهمگن حاوی داده‌های ژنومی، ترانسکریپتومی، پروتئومی و اکتیومی را بررسی کنند.

اگرچه هوش مصنوعی به فرآیند تصمیم‌گیری بالینی ارزش می‌دهد، اما نمی‌توان اهمیت هوش انسانی را نادیده گرفت. برای مثال، اگرچه پایگاه‌های اطلاعاتی تداخل دارو-دارو به‌عنوان یک ابزار پشتیبانی تصمیم‌گیری بالینی وجود دارد، تفسیر انسانی برای ارزیابی بسیاری از عوامل بالینی که ممکن است بر پاسخ دارویی بیمار تأثیر بگذارد و خطرات و مزایای ترکیب‌های دارویی خاص را ارزیابی کند، مورد نیاز است.

فرصت‌ها

PGx نشان‌دهنده حوزه‌ای از پزشکی است که در آن استفاده از الگوریتم‌های ML نه تنها می‌تواند انتخاب دارو و دوز را بهینه کند، بلکه حتی ADRها را نیز پیش‌بینی می‌کند. جدیدترین نمونه نشان داد که مارکرهای معتبر PGx همراه با معیارهای بالینی بیمار، به‌ویژه نمرات افسردگی پایه کل، می‌توانند به طور دقیق بهبودی/پاسخ SSRI را در بیماران مبتلا به اختلال افسردگی اساسی (MDD) پیش‌بینی کنند. شرکت‌هایی مانند OneOme

لابوییتز و همکارانش، استفاده از یک برنامه کاربردی تلفن همراه پیچیده که از هوش مصنوعی برای تجسم بیمار و مصرف داروی ضد انعقاد استفاده می‌کند، منجر به بهبود پایبندی در بیماران تحت درمان ضد انعقاد شد. در زیست‌پزشکی، به ویژه در زمینه مراقبت از بیمار که در آن PGx یک جزء جدایی‌ناپذیر است، هوش مصنوعی می‌تواند مزایایی را در سطوح مختلف ارائه دهد (شکل ۱). به عنوان مثال: در مدیریت درمان (به عنوان مثال، ساده کردن تفسیر نتایج، نظارت بر پایبندی) و پیش‌بینی خطر برای داروشناسان یا داروسازان؛ برای سیستم‌های مراقبت‌های بهداشتی در ارائه صرفه‌جویی در هزینه و زمان؛ و در آخر، برای بیماران تا بتوانند وضعیت سلامتی خود را کنترل کنند. صرفه‌جویی در هزینه در نتیجه ابتکارات مرتبط با هوش مصنوعی در مراقبت‌های بهداشتی به ۳۰۰ میلیارد دلار در سال در ایالات متحده یا ۰.۷٪ از تولید ناخالص داخلی تخمین زده می‌شود.

الگوریتم‌های ML بدون نظارت می‌توانند برای کشف الگوها، همبستگی‌ها و ساختارهایی که از این داده‌های بزرگ پدید می‌آیند، به کار گرفته شوند. استفاده از هوش مصنوعی در این بعد از حوزه زیست‌پزشکی معمولاً دیده می‌شود و در مطالعات فارماکوژیلانس با موفقیت به کار می‌رود. علاوه بر این، ترکیبی از الگوریتم‌های کلان داده و ML می‌تواند به استخدام و انتخاب بیمار برای آزمایش‌های بالینی کمک کند، اما همچنین می‌تواند بیماران را قادر سازد تا خودشان به دنبال ثبت‌نام باشند.

ترکیبی از شیمی درمانی و بواسیزوماب بود، علی رغم هشدار جعبه سیاه FDA مبنی بر منع مصرف این دارو در بیمارانی که خونریزی شدید داشتند. با این حال، باید در نظر گرفت که الگوریتم بر اساس تعداد کمی از موارد مصنوعی با داده‌های واقعی بسیار محدود به دست آمده از انکولوژیست‌ها بود. این ممکن است یک سوال در مورد مسئولیت ایجاد کند: آیا توسعه دهنده یا اپراتور مسئول توصیه درمانی اشتباه است؟ علاوه بر این، استدلال شد که وضعیت تبلیغات هوش مصنوعی بسیار فراتر از وضعیت علم هوش مصنوعی است، به خصوص زمانی که مربوط به اعتبارسنجی و آمادگی برای پیاده سازی در مراقبت از بیمار باشد. اگر هوش مصنوعی قبل از آمادگی بهینه وارد عمل بالینی شود، ممکن است اشتباهات احتمالی، استفاده از هوش مصنوعی را به طور کامل مورد تردید قرار دهد.

موضوع مهم دیگر مربوط به نقض احتمالی اطلاعات بهداشتی محافظت شده و احتمال استفاده از این اطلاعات برای ایجاد آسیب است. باید قوانین دولتی و سیاست و حمایت مناسب برای کاهش چنین خطراتی وجود داشته باشد. مقررات عمومی حفاظت از داده‌ها (GDPR) در اتحادیه اروپا به عنوان یک سیاست بسیار سختگیرانه اجرا شده است که از شهروندان اتحادیه اروپا در برابر هرگونه آسیب ناشی از نقض داده‌ها محافظت می‌کند. با این حال، در برخی موارد نیز مانع پیاده سازی کامل هوش مصنوعی در سیستم مراقبت‌های بهداشتی می‌شود. موضوع بی‌اعتمادی و سوءظن ناشی از بیماران نیز وجود دارد. چقدر زمان یا چند نسل باید در عصری که ماشینی قابل اعتماد است پرورش داده شود تا به این شبهه پایان داده شود؟

همچنین لازم است اطمینان حاصل شود که هیچ الگوریتمی قرار نیست جایگزین تخصص و تجربه یک پزشک شود. در عوض، باید به عنوان یک ابزار بالینی مکمل دیده شود.

نقش PGx در بهینه‌سازی درمان: فرصت‌ها و محدودیت‌ها

اگرچه ممکن است استدلال شود که رویکرد مرسوم «آزمایش خطا» به نتایج بالینی مثبت برای اکثر بیماران تحت درمان منجر می‌شود، برخی از آنها ممکن است

(<https://oneome.com/home-international>) نیز از اصول ML برای توسعه یک پلت فرم طبقه بندی خطر PGx برای جمعیت بیماران استفاده می‌کنند. در این مورد، بر اساس تاریخچه و استفاده از دارو، سطح شواهدی که از تداخلات دارو-ژن برای داروهای فعلی و همچنین سابقه بالینی ADRها حمایت می‌کنند، به بیماران امتیاز خطر PGx اختصاص داده می‌شود. علاوه بر این، هوش مصنوعی می‌تواند برای پردازش حجم زیادی از داده‌های موجود در بیماری‌های چند عاملی (به عنوان مثال، اختلالات روانپزشکی) استفاده شود. با پردازش اطلاعات موجود، مدل‌های بیماری می‌تواند با نتایج قابل پیش‌بینی ساخته شود. با آنالیز همزمان داده‌ها از منابع مختلف و در مقاطع زمانی مختلف، می‌توان یک مدل پیوسته با استفاده از محتوای به روز شده توسعه داد.

در تنظیمات جراحی، الگوریتم‌های هوش مصنوعی می‌توانند به جراحان در مراقبت‌های قبل و بعد از عمل، تصمیم‌گیری و همچنین پیش‌گیری از بیماری‌ها کمک کنند و یک رویکرد بین‌رشته‌ای برای مراقبت از بیمار ارائه دهند. این شامل تفسیر یافته‌های رادیولوژیک، یافته‌های پاتولوژیک و پیش‌آگهی بهبودی است.

در کشورها و جمعیت‌هایی با منابع محدود، هوش مصنوعی می‌تواند ابزاری حیاتی برای بهبود مراقبت‌های بهداشتی باشد. با کمک به فرآیندهای پیش‌بینی، تشخیصی و درمانی، هوش مصنوعی به یک متحد قدرتمند در محیطی با منابع محدود تبدیل می‌شود. علاوه بر این، دیجیتالی شدن مراقبت‌های بهداشتی را می‌توان با اتصال شبکه‌های عصبی بین کشورهایی با سطوح مختلف توسعه با هدف بهبود سلامت عمومی هم در کشورهای در حال توسعه و هم کشورهای توسعه یافته تقویت کرد.

تهدیدات

چندین مسئله و تهدید شناخته شده مرتبط با هوش مصنوعی وجود دارد (شکل ۱). به عنوان مثال، مورد بدنام واتسون IBM وجود دارد که توصیه خطرناکی را در یک مورد سرطان شناسی خاص ارائه کرده است. بیمار به تازگی سرطان ریه تشخیص داده شده و شواهدی از خونریزی شدید نشان داده شده است. توصیه واتسون



نکرولیز سمی اپیدرمی (TEN) ناشی از کاربامازپین یا فنی توئین است که با آلل $HLA-B^*15:02$ در میان چینی‌های هان در تایوان مرتبط است. مورد دیگر SJS/TEN ناشی از آلپورینول در بیماران مبتلا به آلل $HLA-B^*58:01$ است. با این خصوصیات دارویی-ژنی، پیشگیری از SCARها امکان‌پذیر است.

گزارش موردی اخیر در مورد یک بیمار آدنوکارسینوم پانکراس اهمیت رویکرد پزشکی شخصی را نشان داد. بیمار برای آلل $UGT1A1^*28$ هموزیگوت و هتروزیگوت آلل $DPYD$ ، یک نوع الل بدون فعالیت بود. نقص در عملکرد آنزیمی $UGT1A1$ و $DPYD$ ناشی از پلی‌مورفیسم‌های ژنتیکی ممکن است منجر به کاهش متابولیسم $irinotecan$ و $5-fluorouracil$ (5-FU) شود که منجر به افزایش خطر سمیت ناشی از شیمی درمانی می‌شود. بیمار دوز کاهش یافته $FOLFIRINOX$ (پروتکل شیمی درمانی متشکل از اسید فولیک، 5-FU، ایرینوتکان و اگزالیپلاتین) دریافت کرده بود و دوز بر اساس نتایج آزمایش PGx تنظیم شد. این درمان به خوبی تحمل شده بود و هیچ شواهدی از ADRهای شدید پس از تجویز پنج سیکل وجود نداشت. نکته مهم این است که در یکی از آخرین پیگیری‌ها، معاینه MRI کاهش اندازه تومور را نشان داد. بدون آزمایش مناسب، تحمل درمان و در نتیجه اثربخشی آن به خطر می‌افتاد. علاوه بر این، نتایج ژنوتیپ ممکن است در توصیف بهتر تفاوت‌های قومیتی در پاسخ به دارو اهمیت حیاتی داشته باشد و ممکن است به اطلاع‌رسانی بهتر توسعه دارو کمک کند. در دسترس بودن اطلاعات ژنتیکی از گروه‌های قومی مختلف، علاوه بر ایجاد داده‌هایی برای جمعیت‌های غیرمستند قبلی، به گسترش دانش ژنتیک جمعیت و تفاوت‌های ثبت‌شده در جمعیت‌های جهانی و محلی کمک می‌کند. کشف تغییرات تک نوکلئوتیدی نادر توزیع شده در جمعیت نیز می‌تواند با یک نوع سنجش توالی یابی نسل بعدی در آینده قابل دستیابی باشد.

علاوه بر ترکیب ژنوم، عوامل دیگری مانند اجزای اپی ژنتیکی و ورودی‌های محیطی می‌توانند بر فنوتیپ تأثیر بگذارند که منجر به تغییر در پاسخ دارویی بالینی می‌شود. اپی ژنتیک مطالعه تغییرات فنوتیپ ارثی، از طریق تغییرات کروماتین و بازسازی است. پتانسیل

از فقدان پاسخ درمانی یا واکنش‌های جانبی جدی رنج ببرند که در مثال‌های زیر نشان داده شده است. وارفارین یک ضد انعقاد رایج است که در عمل بالینی با نرخ پاسخ بسیار متغیر استفاده می‌شود. عمل بالینی سنتی پیشنهاد می‌کند که درمان در ابتدا با دوز ثابت شروع شود و با توجه به نسبت نرمال شده بین المللی بیمار (INR) تنظیم شود. این کار به زمان و همکاری کامل بیمار نیاز دارد. با استفاده از PGx ، دوز وارفارین ساده تر و قابل اطمینان تر می‌شود، زیرا تنوع بین فردی در بیش از ۶۰٪ بیماران را می‌توان با آنالیز واریانت‌های $CYP2C9$ ، $VKORC1$ و $CYP4F2$ همراه با سن و وزن بیمار توضیح داد.

با ابزار کلان داده محور، می‌توان مدل‌های تأثیر پیش‌بینی‌کننده را برای بسیاری از عوامل شناخته‌شده که بر پاسخ درمانی ضد انعقاد در بیماران تأثیر می‌گذارند، مانند سن، نژاد، قد، وزن، شیوه زندگی، بیماری‌های کبدی، استفاده از آمیودارون، ادغام و حتی تولید کرد. استفاده از استاتین، هرگونه استفاده از «آزول»، هر آنتی بیوتیک «سولفا»، نشانه‌های بالینی، INR فعلی، هدف INR، و همچنین پیامدهای فنوتیپی $CYP2C9$ ، $VKORC1$ ، $CYP4F2$ که همگی نقش اساسی در تخمین بارگذاری و دوز نگهدارنده وارفارین الگوریتم‌های DL در این فرآیند دوز نیز مزایایی را نشان داده‌اند، از جمله قدرت و دقت بالا، توانایی مدل‌سازی اثرات غیرخطی، تفسیر مجموعه‌های کلان داده ژنومی، استحکام در برابر فرضیات پارامتر و عدم استفاده از آزمایش‌های توزیع نرمال. به عنوان مثال، مدل‌های رگرسیون تصادفی جنگل، درخت رگرسیون تقویت‌شده و مدل‌های رگرسیون بردار پشتیبان برای پیش‌بینی دوز نگهداری وارفارین در آمریکایی‌های آفریقایی-آمریکایی مورد استفاده قرار گرفتند. بیش از ۷۰ درصد از بیماران در زیرگروه‌های با دوز پایین و متوسط به طور مناسب با الگوریتم ANN پیش‌بینی شده‌اند.

مثال دیگری که در آن نمی‌توان اهمیت PGx را اغراق کرد، در مورد عوارض جانبی شدید پوستی (SCARs) است. قبلاً تصور می‌شد که SCARها خاص یا غیرقابل پیش‌بینی هستند. با این حال، رابطه بین آلل‌های HLA و SCARهای ناشی از دارو برای چندین دارو نشان داده شده است. یک مثال سندرم استیونز-جانسون (SJS)/

صرفه جویی در هزینه تعریف می شود. علیرغم یافته های این مطالعه مبنی بر اینکه آزمایش PGx در بیشتر موارد یک استراتژی مقرون به صرفه یا کم هزینه است، ما محدودیت ها و عدم قطعیت ها را در خود مطالعات، از جمله مفروضات مطرح شده در رابطه با در دسترس بودن نتایج آزمایش ها برای اهداف تصمیم گیری بالینی، هزینه تست PGx و مهمتر از همه، فقدان شواهد بالینی حمایت کننده از آزمایش PGx تصدیق می کنیم.

نمونه ای از پتانسیل PGx در صرفه جویی در هزینه را می توان در کاربرد آن در انتخاب درمان MDD یافت. با توجه به استراتژی های درمان آزمون و خطای فعلی، MDD فرصت مهمی برای نشان دادن مقرون به صرفه بودن تست PGx است. MDD بر ۱۶ میلیون بزرگسال ۱۵ تا ۴۴ ساله در ایالات متحده تأثیر می گذارد و در حال حاضر علت اصلی ناتوانی در سراسر جهان است. با نرخ شیوع کنونی ۱۲ تا ۲۰ درصد در میان تمام بیماران افسرده در ایالات متحده، افسردگی مقاوم به درمان ممکن است هزینه اجتماعی سالانه ۲۹ تا ۴۸ میلیارد دلاری را به همراه داشته باشد که مجموع هزینه های اجتماعی MDD را بین ۱۰۶ تا ۱۱۸ میلیارد دلار افزایش می دهد. با توجه به اثر ترکیبی شرایط همراه، پیش بینی می شود که MDD تا سال ۲۰۳۰ بیشترین بار بیماری مرتبط را داشته باشد. با فرض هزینه آزمایش PGx ۲۰۰۰ دلار، پیش بینی های صرفه جویی در هزینه سالانه تقریباً ۴۰۰۰ دلار برای هر بیمار با مدیریت دارویی با هدایت PGx است. با بسیاری از مطالعات مقرون به صرفه مبتنی بر داده های دنیای واقعی (به عنوان مثال، بر اساس پایگاه های اطلاعاتی ادعاها یا EHRs) که هنوز در حال انجام است، مطالعات مدل سازی ریاضی موردی را برای آزمایش پانل PGx چند ژنی مطرح کرده اند. یک مدل مارکوف که اخیراً توسط Technomics Research و OneOme توسعه یافته است، از بررسی سیستمی مقالات برای تخمین هزینه های مستقیم و احتمالات تخمین زده شده مربوط به افسردگی شدید مقاوم به درمان در طول یک سال از زندگی بیمار استفاده می کند. متغیرها عبارتند از: احتمال واکنش نامطلوب به درمان، احتمال اثربخشی نسخه، احتمال استفاده از مراقبت های بهداشتی (بستری شدن در بیمارستان، بستری در اورژانس و غیره)، بازپرداخت استفاده از مراقبت های بهداشتی

کاربرد اپی ژنتیک در پزشکی بسیار زیاد است. آزمایش ارتباط مؤلفه های اپی ژنتیک در بیماری های خاص، بهره برداری از آن ها به عنوان مارکرهای پیش آگهی و تشخیصی، و استفاده از آنها به عنوان اهداف عملی برای درمان امکان پذیر خواهد بود.

مثال دیگر پدیده تبدیل فنو است. به عنوان مثال، مصرف همزمان دارویی که یک مهارکننده قوی آنزیم های متابولیسم دارو (DME) است، می تواند به طور قابل توجهی نرخ تبدیل زیستی سوبستراهای دارویی آنزیم های مربوطه را تغییر دهد. بنابراین، فردی با ژنوتیپ متابولایزر گسترده (EM) می تواند در طول زمان به PM تبدیل شود. اگرچه این نوع تبدیل گذرا است، اما می تواند تا هفته ها پس از قطع مصرف مهارکننده های قوی باقی بماند. این به نیمه عمر بازدارنده و تمایل آن به DME که مهار می کند مربوط می شود. به طور مشابه، تبدیل فنو به برخی از بیماری ها مانند سرطان پیشرفته نیز مرتبط است، که در آن مشخص شد فعالیت آینده CYP2C19 به شدت در معرض خطر قرار می گیرد و در نتیجه در ۳۷ درصد از بیمارانی که ژنوتیپ طبیعی داشتند، وضعیت PM ایجاد می شود.

ما نباید تأثیر اجتماعی و چشم انداز گسترده تر را فراموش کنیم. داده های فارماکواکونومیک نشان می دهد که ADRها ممکن است به دلیل افزایش بستری شدن در بیمارستان، طولانی شدن مدت اقامت در بیمارستان، بررسی های بالینی اضافی و افزایش هزینه های دارویی، سالانه تا ۳۰.۱ میلیارد دلار برای سیستم مراقبت های بهداشتی ایالات متحده هزینه داشته باشد. تنها به این دلایل، تجویز شخصی باید به عنوان یک استراتژی کاهش هزینه در نظر گرفته شود. در مرکز این رویکرد شخصی، تست PGx قرار دارد که یک بار انجام می شود و می تواند مزایای مادام العمر را به همراه داشته باشد. یک بررسی سیستماتیک در سال ۲۰۱۶ از مطالعات (در مجموع ۸۰ مطالعه) منتشر شده بین اگوست ۲۰۱۰ و سپتامبر ۲۰۱۴ در مورد بررسی مقرون به صرفه بودن تست های غربالگری PGx نشان داد که ۵۵٪ از مطالعات به این نتیجه رسیدند که تست PGx مقرون به صرفه است، ۱۶٪ از مطالعات نشان دادند که PGx صرفه جویی در هزینه بود و ۱۳٪ نشان داد که PGx بر هزینه غالب است، که به عنوان منجر به مزایای بالینی و همچنین



در برخی از زمینه‌های پزشکی، مانند بیهوشی، اجرای PGx هنوز در انتظار توسعه شواهد اضافی قبل از اجرای گسترده تر در عمل بالینی است.

بررسی اجمالی آزمایش PGx در بیمارستان تخصصی سنت کاترین

مفهوم درمان با هدایت PGx چندین سطح را که به هم مرتبط هستند، شامل می‌شود، از پروفایل DNA و آنالیز داده‌ها، با استفاده از روش‌های مولکولی فعلی و ابزارهای بیوانفورماتیک، منجر به تفسیر نتیجه و تصمیم‌گیری برای ارائه بهترین درمان موجود می‌شود. آموزش مستمر پرسنل درگیر در هر مرحله از این فرآیند، پیش نیاز موفقیت مفهوم پزشکی شخصی است.

بیمارستان تخصصی سنت کاترین در زاگرب/زابوک، کرواسی، که در کاربرد پزشکی شخصی ددر حوزه‌ی بالینی پیشگام است و صدها بیمار آزمایش PGx را دریافت کرده، اهمیت حرکت به سمت الگوریتم‌های پشتیبانی بالینی مبتنی بر داده‌های بزرگ را به عنوان گام بعدی بهبود فرآیند بالینی داخلی آن‌ها درک می‌کند. برای این فرآیند اطمینان از بازخورد تعاملی بین کاربران نهایی بالینی (پزشکان و سایر ارائه دهندگان مراقبت‌های

(برای اقامت در بیمارستان مرتبط با ADR، اقامت در بیمارستان مرتبط با خودکشی، بازدهی‌های بعدی)، و غیره) و بازپرداخت داروهای ضد افسردگی. متوسط صرفه‌جویی در هزینه مستقیم در مقایسه با استاندارد مراقبت، ۵۶۰ دلار و تا ۲۰۹۳ دلار برآورد شد. با توجه به اینکه هزینه‌های غیرمستقیم و مزایای همراه خارج از محدوده این مطالعه هستند، یافته‌ها نشان می‌دهند که یک تست PGx با قیمت متوسط می‌تواند صرفه‌جویی قابل توجهی در هزینه‌ها در کمتر از یک سال ایجاد کند. مقرون به صرفه بودن تست PGx در سایر زمینه‌های بالینی نیز مورد مطالعه قرار گرفته است. یک مدل آنالیز تصمیم در بیماران مبتلا به سرطان کولورکتال متاستاتیک نشان داد که دوز هدایت شده توسط ژنوتیپ UGT1A1 ایرینوتکان منجر به کاهش ۲۵ درصدی دوز در ۱۱ درصد از بیماران به دلیل ژنوتیپ UGT1A1*28 می‌شود که به معنای صرفه‌جویی بالقوه ۷.۹۶ میلیون دلار در جمعیت است. از ۲۹۰۰۰ مورد درمان با هدایت PGx نه تنها در درمان بیماران با داروهایی مانند ایرینوتکان، آزاتیوپرین، وارفارین و سیتالوپرام مقرون به صرفه شناخته شده است، بلکه حتی می‌تواند یک استراتژی صرفه‌جویی در هزینه باشد.

جدول ۲. پائل فارماکوژنومیک جامع RightMed اطلاعاتی در مورد ۲۵ ژن بعدی که بر نحوه پاسخ بیماران به داروها تأثیر می‌گذارند ارائه می‌دهد.

دخالت ژن‌ها در عمل دارویی	ژن‌های مورد بررسی
ژن‌های مسئول سنتز آنزیم‌های درگیر در فاز اول متابولیسم دارو - آنزیم‌های سیتوکروم P450	CPY1A2, CYP2B6, CYP2C9, CYP2C19, CYP2C Cluster, CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5, CYP4F2
ژن‌های مسئول سنتز آنزیم‌های درگیر در مرحله دوم متابولیسم دارو	TPMT, UGT1A1
ژن‌های مسئول سنتز آنزیم‌های دیگر که برای متابولیسم دارو مهم هستند	DPYD, VKORC1, NUDT15
ژن‌هایی که مسئول سنتز ناقلان دارو هستند	SLC6A4, SLC01B1
ژن‌های مسئول سنتز گیرنده‌های دارویی	HTR2A, HTR2C, DRD2, OPRM1, GRIK4, COMT
ژن‌های مسئول سنتز سایر پروتئین‌های مهم برای عملکرد دارو	IFNL4, HLA-A, HLA-B

توسط دستورالعمل‌های کیت ارائه شده به آزمایشگاه داخلی OneOme با اعتبار CLIA/CAP ارسال می‌شود. سپس DNA با استفاده از پانل RightMed® (جدول ۲)، که توسط OneOme با همکاری کلینیک Mayo توسعه یافته و توسط بیمارستان تخصصی سنت کاترین به عمل بالینی آورده شده است، آنالیز می‌شود. این رویکرد برای آزمایش PGx SNPها را با استفاده از روش TaqMan و آنالیز CNV تعیین می‌کند. نتایج آنالیز DNA در گزارش‌های آزمایش فردی موجود در پورتال امن OneOme HIPAA تولید می‌شود. مدیریت داده‌ها و تفسیر بالینی OneOme توسط تیمی از داروسازان و دانشمندان بالینی انجام می‌شود که با شواهد علمی مطابق با معیارهای گنجانیدن دقیق و دستورالعمل‌های حرفه‌ای OneOme پشتیبانی می‌شود (مانند کنسرسیوم پیاده‌سازی فارماکوژنتیک بالینی (CPIC)، گروه کاری شبکه فارماکوژنومیک هلند، گروه کاری ملی فارماکوژنتیک فرانسه/گروه انکو فارماکولوژی بالینی و شبکه فارماکوژنومیکس کانادا برای ایمنی دارو).

سپس نتایج آزمایش PGx توسط یک تیم مشاوره ژنتیک تفسیر می‌شود. ابزار پشتیبانی تصمیم بالینی مورد استفاده برای تفسیر تعامل دارو-ژن و همچنین تداخل احتمالی دارو-دارو/غذا/مکمل، RightMed® Advisor است. سپس نتایج تفسیر شده و توصیه‌های بالینی توسط پزشک معالج به بیمار ارائه می‌شود که نقش او مشاوره در مورد بهترین گزینه دارویی بر اساس اصول اصلی پزشکی فردی است: داروی مناسب برای بیمار مناسب در زمان مناسب (شکل ۲).

(الف) اولین گام جمع آوری تاریخچه پزشکی و بیمار از طریق یک فرم خاص و سپس سوآب باکال برای نمونه برداری DNA برای RT-PCR است. (ب) آزمون جامع پانل RightMed® نتایج فارماکوژنومیک را با استفاده از یک الگوریتم پردازش می‌کند. RightMed® Advisor در اینجا تولید می‌شود. (C) سپس نتایج توسط یک تیم چند رشته‌ای تفسیر می‌شود. پلتفرم RightMed® Advisor علاوه بر تداخلات دارو-ژن، تداخلات دارو-دارو و دارو-غذا (مکمل) را بررسی می‌کند. (د) نتایج به ارائه مراقبت بهتر از بیمار، نتیجه درمانی برتر و اثربخشی بیشتر دارو کمک می‌کند و در عین حال میزان واکنش‌های جانبی دارویی را کاهش می‌دهد.



بهداشتی) و توسعه دهندگان ضروری است، به طوری که الگوریتم‌های طبقه‌بندی می‌توانند با بینش‌های جدید در زیست‌شناسی بیماری، داده‌های مولکولی جدید و تغییرات در تنظیمات بالینی سازگار شوند.

در بیمارستان تخصصی سنت کاترین، بیمارانی که برای آزمایش PGx ارجاع می‌شوند، ابتدا توسط یک متخصص بالینی طی یک معاینه معمول مصاحبه می‌شوند. بیماران اطلاعات دقیقی در مورد پروتکل آزمایش دریافت می‌کنند و از آنها خواسته می‌شود که یک فرم رضایت آگاهانه را امضا کنند. در طول مصاحبه، اطلاعات دقیق در مورد سابقه پزشکی شخصی و خانوادگی، دلیل خاص آزمایش PGx، شاخص توده بدن، سابقه آلرژی، جزئیات ADR، لیست کامل داروها شامل دوز و روش مصرف، بدون نسخه (OTC) داروها، مکمل‌های غذایی و حتی مواد غذایی خاص و همچنین مصرف دخانیات و الکل جمع آوری می‌شود. پس از آن، یک نمونه باکال برای گرفتن DNA از بیمار گرفته می‌شود. کیت تست RightMed OneOme (ORACollectDx، DNA Genotek) از یک لوله جمع آوری بزاق ۱ میلی لیتری تشکیل شده است. هر لوله دارای یک بارکد منحصر به فرد است که به یک بیمار خاص اختصاص داده می‌شود و در فرم درخواست آزمایش به همراه اطلاعات دموگرافیک بیمار ثبت می‌شود. داده‌های جمع آوری شده بیمار در پورتال پایگاه داده OneOme متمرکز شده است (<https://portal.oneome.com/orders/>). پس از جمع‌آوری، نمونه



CYP2C19 را مهار می‌کند و علاوه بر این سطوح متابولیت‌های فعال کلوپیدوگرل را کاهش می‌دهد. به بیمار توصیه شد که به جای کلوپیدوگرل، درمان را با پراسوگرل یا تیکاگرلور آغاز کند، زیرا آنها متابولیسم یکسانی ندارند و تداخل دارویی-دارویی گزارش شده با پانتوپرازول را ندارند. علاوه بر این، کلوپیدوگرل سطوح روزوواستاتین را افزایش می‌دهد که به طور بالقوه می‌تواند منجر به میوپاتی، آسیب حاد کلیوی و آسیب کبدی شود. لیزینوپریل، یک مهارکننده آنزیم مبدل آنژیوتانسین که در درمان روزانه وی گنجانده شده است، می‌تواند خطر هیپوگلیسمی را افزایش دهد. بنابراین به بیمار توصیه شد در صورت ادامه مصرف همزمان داروهای فوق، سطح قند خون را به دقت کنترل کند.

نمونه‌ی بالینی II

یک بیمار ۷۵ ساله دچار شکستگی استخوان دیستال رادیال با ایجاد پوکی استخوان در همان بازو شد که منجر به احساس دردناک شد. ایبوپروفن به عنوان داروی انتخابی برای مدیریت درد معرفی شد، اما درد بیمار به

نمونه‌های بالینی از بیمارستان تخصصی سنت کاترین

نمونه‌ی بالینی I

یک بیمار ۶۶ ساله با هیپرتروفی خوش خیم پروستات، فشار خون شریانی و دیابت نوع دو که از سندرم حاد کرونری با جایگزینی استنت در عروق کرونر راست خود (RCA) رنج می‌برد، با شکایت از حالت تهوع و تنظیم نامناسب فشار خون به بیمارستان مراجعه کرده است. با لیزینوپریل بیسوپرولول، متفورمین، روزوواستاتین و کلوپیدوگرل دیگر داروهایی بودند که در رژیم درمانی او گنجانده شد. وضعیت PGx بیمار ارزیابی شد. او دارای ژنوتیپ CYP2C19*1/*2 بود که مربوط به فنوتیپ یک متابولیزه کننده واسطه است. مفهوم این نوع کاهش تبدیل کلوپیدوگرل به متابولیت‌های فعال آن و در نتیجه کاهش مهار پلاکتی و خطر بالاتر برای عود یک رویداد قلبی عروقی است. در اینجا، به دلیل جایگزینی یک استنت در RCA، مهار مناسب پلاکت اهمیت زیادی دارد.

همچنین ذکر این نکته ضروری است که پانتوپرازول



شکل ۲. یک نمایش شماتیک از پیاده سازی شخصی سازی شده درمان مبتنی بر فارماکوژنومیک و سیستم مراقبت‌های بهداشتی.

۸۵۰ U/L بود، در حالی که میوگلوبین در ادرار مثبت بود و همچنین آنتی بادی برای ۳-هیدروکسی-۳-متیل گلووتاریل-کوآنزیم A ردوکتاز (HMGCR) مثبت بود. وضعیت PGx بیمار ارزیابی شد. او دارای یک ژنوتیپ SLCO1B1 *1A/*17 بود که نشان دهنده کاهش عملکرد SLCO1B1 (ژنوتیپ متابولایزر متوسط) با افزایش خطر میوپاتی ناشی از سیمواستاتین بود. یافته‌ها هم سمیت عضلانی با اختلال عملکرد میتوکندری و هم نوعی مکانیسم خودایمنی شامل آنتی‌بادی‌های HMGCR را پیشنهاد کردند. هر دو به عنوان عوارض جانبی درمان با استاتین توصیف شده‌اند (استاتین‌ها "دو ضربه"). بنابراین، سیمواستاتین به سرعت از درمان حذف شد و ال-کارنیتین و Co-Q10 معرفی شدند. ۲ هفته بعد، بیمار توانست سر خود را هنگام راه رفتن بالا نگه دارد (۳-۴/۵) و سطح سرمی CK او نرمال شد (S-CK 105 U/L)، اما سطح مشخصی از ضعف با شدت نوسانی باقی ماند.

نمونه‌ی بالینی IV

یک بیمار زن ۴۹ ساله در سال ۱۹۹۸ مبتلا به اختلال افسردگی اساسی تشخیص داده شد و از آن زمان تاکنون داروهای ضد افسردگی (ADs) متعددی بدون هیچ اثر بالینی از جمله آمی‌تریپتیلین، ماپروتیلین، ونلافاکسین، فلووکسامین، سیتالوپرام، سرتالین، سولپیراید و پاروکستین مصرف کرده است. تنها AD او در حال حاضر است. در سال ۲۰۱۹، پس از ۲۱ سال درمان ناموفق، او آزمایش PGx را دریافت کرد تا مشخص شود که آیا تداخلات دارویی و ژنی (DGI) قابل توجهی وجود دارد یا خیر.

آزمایش PGx یک ژنوتیپ CYP2C19 هموزیگوت *2/*2 را نشان داد که با فنوتیپ PM با فعالیت آنزیمی بدون تا بسیار کم مرتبط است و برای متابولیسم آمی‌تریپتیلین، سرتالین و سیتالوپرام مهم است. علاوه بر این، ونلافاکسین DGI متوسطی را نشان داد. به دلیل پلی مورفیسم در HRT2A و کاینیت GRIK4 که گیرنده‌های سروتونین و کاینیت را کد می‌کند، احتمال پاسخ به درمان سیتالوپرام به طور قابل توجهی کاهش می‌یابد. ژنوتیپ *4/*35 CYP2D6، آنزیمی مهم برای متابولیسم فلووکسامین و پاروکستین، کاهش فعالیت را

اندازه کافی مدیریت نشد. بنابراین، ترکیبی از ترامادول و دکستوپروپرفن توصیه شد. پانتوپرازول، متفورمین و روزوواستاتین نیز در رژیم درمانی او گنجانده شده بود. پس از مراجعه به بیمارستان، پروفایل PGx او مورد ارزیابی قرار گرفت. ژنوتیپ *4/*4*68 CYP2D6 بیمار با فنوتیپ PM مطابقت داشت، در حالی که ژنوتیپ دیگر *2/*17 CYP2C19 با فنوتیپ متابولیزه کننده متوسط تا نرمال مطابقت داشت. به دلیل فعالیت ضعیف CYP2D6، ما پیش‌بینی کردیم که ترامادول پاسخ درمانی کمی ایجاد می‌کند زیرا تبدیل زیستی آن به متابولیت فعال از طریق CYP2D6 به خطر افتاده است. برای اطمینان از کنترل بهینه درد، درمان با ترامادول متوقف شد و تاپنتادول معرفی شد که تداخل دارویی-ژنی مرتبطی ندارد. علاوه بر این، فعالیت متوسط تا طبیعی CYP2C19 بیمار می‌تواند منجر به افزایش قرار گرفتن در معرض پانتوپرازول شود. بنابراین ما کاهش دوز پانتوپرازول یا جایگزینی با رابپرازول را پیشنهاد کردیم، دارویی که علیرغم ژنوتیپ CYP2C19 بیمار، غلظت پلاسمایی طبیعی دارد.

نمونه‌ی بالینی III

یک بیمار مرد ۵۵ ساله با سابقه پرفشاری خون درمان نشده، هیپرلیپیدمی، عدم تحمل گلوکز و بیماری مزمن انسدادی ریه پس از انجام فعالیت بدنی دچار انفارکتوس میوکارد با ارتفاع ST شد. پس از بستری در بیمارستان، کروماتوگرافی تنگی کامل شریان کرونر راست را نشان داد که سپس با مداخله کرونری از راه پوست با موفقیت درمان شد. کراتین کیناز (CK)، پروتئین واکنش گر C، سرعت رسوب گلبول‌های قرمز (ESR)، و گلبول‌های سفید خون به طور قابل توجهی افزایش یافتند. بیمار با داروهای ضد انعقاد، ضد آریتمی، اسید استیل سالیسیلیک، ضد فشار خون و سیمواستاتین (۸۰ میلی گرم در روز) تحت درمان قرار گرفت. چند هفته بعد، بیمار دچار ضعف عضلات تنه شد که برجسته‌ترین آن در قسمت فوقانی بدن و گردن بود که منجر به افتادگی سر و ضعف شبیه میاستنی شد. مقادیر CK فراتر از مقادیر اولیه افزایش یافت و سایر مقادیر آزمایشگاهی نرمال شد. EMG دوزنقه تغییرات میوپاتیک را نشان داد و سرعت هدایت عصبی (NCV) طبیعی بود. CK سرم



است که با فنوتیپ متابولیسم گسترده مرتبط است، که نشان دهنده نرخ طبیعی متابولیسم TKI است. این یافته با سندرم نفروتیک مشاهده شده و سایر ADRهای گزارش شده همخوانی نداشت. توضیح احتمالی می‌تواند تبدیل گذرا فنوتیپ CYP3A4 به PM باشد که منجر به تجمع دارو در خون بیمار می‌شود که می‌تواند به التهاب ناشی از افزایش ESR در زمان بروز سندرم نفروتیک نسبت داده شود. این مورد نشان می‌دهد که نشان دادن یک رویکرد گسترده‌تر که عوامل ژنتیکی، بالینی و اپی ژنومیک را شناسایی می‌کند، برای تصمیم‌گیری مبتنی بر شواهد در مورد رژیم درمانی شخصی، در کنار توسعه بیشتر دستورالعمل‌های موجود، مورد نیاز است.

این چندین گزارش موردی اهمیت PGx را در ارائه درمان بهینه به بیماران نشان می‌دهد. با انجام پروفایل PGx علاوه بر تجزیه و تحلیل سایر عوامل مرتبط با بیمار، ما نه تنها از ADRهای بالقوه شدید جلوگیری کرده ایم، بلکه بهترین درمان ممکن را نیز تضمین کرده ایم. PGx می‌تواند کل پارادایم متخصصان بالینی را تغییر دهد و با ایجاد هر بیمار به عنوان یک فرد و بنابراین، هر رژیم درمانی به عنوان منحصر به فرد، به اصلاح اصول استاندارد آنها کمک کند.

کمک از الگوریتم یادگیری ماشین در ارائه بهترین کیفیت مراقبت: تجربه از بیمارستان تخصصی سنت کاترین همانطور که قبلاً بحث شد، پتانسیل استفاده از هوش مصنوعی در PGx هیجان‌انگیز است، اما در عین حال چالش برانگیز است. اولاً، برای ایجاد یک سیستم هوش مصنوعی کارآمد، پایه‌ها بسیار مهم هستند. در

نشان داد. این DGI‌های عمده و متوسط، و همچنین پلی مورفیسم‌های گیرنده، می‌توانند پیامدهای بالینی ضعیف را توضیح دهند. به بیمار توصیه شد که بوپروپیون و/با ترازودون مصرف کند که مسیرهای متابولیکی فوق‌الذکر را طی نمی‌کنند و دارای حداقل DGI هستند.

نمونه‌ی بالینی V

یک بیمار ۳۳ ساله لوسمی میلوئید مزمن (CML) برای آزمایش PGx به بیمارستان مراجعه کرد. بیماری این فرد برای اولین بار در سال ۲۰۰۴ مبتلا به CML تشخیص داده شد و سابقه ADRs به مهارکننده‌های تیروزین کیناز imatinib (TKI) و dasatinib داشت. هفت سال پس از تشخیص CML در سال ۲۰۱۴ و بهبود کامل داروی ایماتینیب، ADRها برای اولین بار رخ داد. بیمار درد در فک پایین و اندام‌ها را گزارش کرد. درمان بیمار از ایماتینیب به نیلوتینیب تغییر کرد، اما راش ماکولوپاپولار ژنرالیزه ارائه شد. با موفقیت با آنتی‌هیستامین درمان شد. سپس درمان با نیلوتینیب به دلیل بارداری برنامه ریزی شده قطع شد و بیمار عود CML با رونوشت‌های BCR-ABL/ABL1 18.9% را تجربه کرد. داساتینیب معرفی شد و CML در حال بهبودی بود. ۲ سال بعد، سطح پروتئین ادرار (۶.۱۹ گرم در لیتر)، و همچنین سرعت رسوب گلبول قرمز ($ESR = 90$ میلی‌متر / ۳.۶ ks) افزایش یافت. تشخیص سندرم نفروتیک ثابت شد. در نتیجه، کاهش دوز داساتینیب سطح پروتئین ادرار را به حالت طبیعی رساند. آزمایش PGx نشان داد که ژنوتیپ آنزیمی CYP3A4 بیمار از نوع وحشی ($1/1^*$)



نتیجه گیری و چشم انداز آینده

پزشکی شخصی سنگ بنای پزشکی مدرن است. با توجه به بسیاری از پذیرش های بیمارستانی که به یک رویکرد تجویز «یک اندازه مناسب برای همه» نسبت داده می شود و ADRها چهارمین علت مرگ و میر در ایالات متحده است، بدون ذکر پیامدهای اقتصادی عظیمی که این امر ایجاد می کند، یک رویکرد مناسب برای هر بیمار نیاز است در مرکز این رویکرد باید PGxs برای بهبود ایمنی و اثربخشی دارو باشد. علاوه بر این، درمان برای هر بیمار باید با توجه به ویژگی های فردی، وضعیت سلامت، سبک زندگی و مشخصات فارماکوژنتیک طراحی شود. با این حال هنوز چالش هایی وجود دارد. یکی از آنها اجرای آزمایش PGx در عمل بالینی در سطح بسیار گسترده تر است. اگر این کار انجام می شد، بیماران به راحتی نتایج PGx خود را به یک موسسه مراقبت های بهداشتی ارائه می کردند و هدف از تجویز داروی مناسب برای بیمار مناسب در زمان مناسب با سهولت بیشتری محقق می شد. کمک هوش مصنوعی به طور خاص برای PGx مورد نیاز است تا حجم زیادی از داده های بیمارانی که آزمایش های PGx را انجام می دهند، به جای مورد به

مورد بیمارستان تخصصی سنت کاترین، پایه ها از دو قسمت تشکیل شده است. ابتدا اطلاعات عمومی و تاریخچه پزشکی کامل بیمار از جمله مصرف دارو در گذشته و فعلی به دست آمده و به پایگاه داده الکترونیکی منتقل می شود. بخش دوم گزارش PGx است که در آن فعل و انفعالات پیش بینی شده ژنوتیپ برای داروها، و همچنین تداخلات دارو-دارو و سایر پارامترها مورد آنالیز قرار می گیرد. گزارش همچنین باید به صورت الکترونیکی ذخیره شود تا بتوان از آن در هر زمان معینی استفاده کرد. در بیمارستان تخصصی سنت کاترین، این دو جزء در عمل بالینی روزمره با تیم بین رشته ای متشکل از پزشکان تخصص های مختلف و داروسازان پیاده سازی شده اند. علاوه بر این، تست های غربالگری سلامت ژنتیکی (www.invitae.com/en/physician/category/CAT000043/) و تشخیصی (www.invitae.com/en/physician/panelsgenes/) که واریانت ژنتیکی بیماری را یا واریانت های با اهمیت نامشخص را آنالیز می کنند، مربوط به سرطان ها، بیماری های قلبی عروقی و برخی از اختلالات دیگر نیز به طور معمول در حال استفاده است.





بپذیریم و از ابزارهای موجود برای پیشگام در استفاده از اصول هوش مصنوعی در درمان با هدایت PGx استفاده کنیم. به این ترتیب درمان‌های آینده ایمن‌تر، مؤثرتر و مقرون‌به‌صرفه‌تر می‌شوند که به نوبه خود برای همه ما مفید خواهد بود.

پس از خروج بیماران از کلینیک، پیگیری فعال وضعیت سلامت آنها بسیار مهم است. ردیابی را می‌توان از طریق برنامه‌های کاربردی گوشی‌های هوشمند، ساعت‌های هوشمند یا سایر دستگاه‌های مورد تایید پزشکی و همچنین با مراجعه‌های معمول به کلینیک انجام داد. تمام تغییرات در وضعیت سلامت و درمان بیمار باید به روز شود، گزارش شود و در پرونده سلامت الکترونیکی ذخیره شود تا مکمل PGx و گزارش پزشکی مربوط به بیمار ذکر شده در بالا باشد. بنابراین، با گذشت زمان، ما قادر خواهیم بود داده‌های هزاران بیمار را در یک سیستم ثبت الکترونیکی واحد جمع‌آوری کنیم و فرصتی را برای اعمال اصول هوش مصنوعی ارائه کنیم. همراه با ردیابی فعال بیمار و با برنامه ریزی هوش مصنوعی برای پرس و جو از این مجموعه داده‌های الکترونیکی، می‌توانیم آن را برای مشاهده الگوهای موجود، رفتارهای بیمار و تغییرات نتایج سلامتی آموزش دهیم و بنابراین الگوهای جدیدی ایجاد کنیم و راه حل‌هایی برای مشکلات و معماهای بالینی تازه شکل گرفته پیدا کنیم. این ممکن است شامل داروهایی باشد که باید برای یک بیمار خاص در یک زمان خاص استفاده شود و یا استفاده نشود. ما نباید پتانسیل تحقیقاتی هوش مصنوعی را فراموش کنیم. با آموزش مناسب و جمع‌آوری داده‌ها، هوش مصنوعی می‌تواند همبستگی‌ها و الگوهای جدید را بیابد و به محققان و یافته‌ها و اکتشافات آینده شتاب زیادی بدهد.

منبع:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31950879/>

مورد آنالیز شوند که امروزه انجام می‌شود. نتایج کاربرد هوش مصنوعی درک بهتری از ناهمگونی در فرآیندهایی را که به نحوه واکنش بیمار به یک داروی خاص در زمان و دوز خاص کمک می‌کند، ارتقا می‌دهد، بنابراین؛ به تجویزکنندگان این امکان را می‌دهد که داروها را با ویژگی‌های ظریف و اغلب منحصربه‌فرد که بیماران فردی دارند، تنظیم کنند، یا «شخصی‌سازی» کنند.

این نه تنها روند را سریع‌تر می‌کند، بلکه داده‌های جدیدی در مورد تغییرات ژنومی، دارو-ژن، تداخلات دارو-دارو و موارد دیگر می‌تواند ظاهر شود که می‌تواند منجر به تحقیقات جدید و حتی کیفیت بهتر و مراقبت‌های بهداشتی مقرون‌به‌صرفه‌تر شود. چالش‌های دیگر شامل آموزش پزشکی است که باید نتایج PGx را با کمک هوش مصنوعی تفسیر کنند. علاوه بر این، سوالات اخلاقی، همراه با نقض اطلاعات بهداشتی محافظت شده به عنوان یک مشکل بالقوه ظاهر می‌شوند. برای کاهش چنین خطراتی به قانون، سیاست و حمایت دولتی مناسب نیاز است. علاوه بر این، کاستی‌های PGx که با پدیده تبدیل فنو و اپی ژنتیک دیده می‌شود هنوز باید توسط جامعه علمی مورد توجه قرار گیرد.

اگرچه تلاش بیشتری برای اجرای PGx در عمل بالینی امروزی در مقیاس وسیع‌تر مورد نیاز است، شواهد غیرقابل انکاری وجود دارد که پزشکی شخصی رویکرد درمانی آینده است و PGx در مرکز آن قرار دارد، با مزایای کاهش هزینه و بهبود کیفیت مراقبت‌هایی که هر سیستم مراقبت‌های بهداشتی باید برای آن ارزش قائل شود. اگرچه توسعه فناوری‌های مبتنی بر هوش مصنوعی در زیست‌پزشکی به سرعت در حال پیشرفت است، اجرای آن در مراقبت روزانه از بیمار هنوز به واقعیت تبدیل نشده است. بنابراین، این یک فرآیند تکاملی است نه انقلابی. ما باید چالش‌های پیش روی خود را

مروری بر چشم انداز و سیاست‌های پزشکی شخصی در اتحادیه اروپا

خلاصه

زمینه

گسترش پزشکی شخصی (PM) در دهه گذشته انقلابی را در سیستم‌های مراقبت‌های بهداشتی تعریف کرد. PM یکی از اولویت‌های دستور کار تحقیقاتی کمیسیون اروپا است که پروژه بین‌المللی IC2PerMed را با هدف ادغام چین در کنسرسیوم بین‌المللی PM (ICPerMed) تامین مالی کرد. در چارچوب این پروژه، ما سیاست‌های موجود مرتبط با PM را در سطح اتحادیه اروپا (EU) و در سطح کشورهای عضو اتحادیه اروپا (EU-MS) ترسیم کردیم.

مواد و روش‌ها

مخازن رسمی، PubMed، Google Scholar، Google، Microsoft و موسسات ملی و بین‌المللی به منظور شناسایی اسناد مربوط به سیاست‌ها، برنامه‌ها و برنامه‌های اقدام مرتبط با PM در سطح اتحادیه اروپا و EU-MS که تا دسامبر ۲۰۲۰ منتشر شده‌اند، جستجو شدند.

نتایج

ما ۲۸ خط مشی را در اتحادیه اروپا با هدف بهبود سلامت عمومی و تقویت اجرای PM شناسایی کردیم، از طریق برخی اقدامات از جمله استانداردسازی عملکرد پزشکی خوب، استفاده از داده‌های بزرگ و نوآوری دیجیتال، به اشتراک گذاری داده‌ها و قابلیت همکاری فرامرزی، پایداری مراقبت‌های بهداشتی، پیشگیری از بیماری و مشارکت بیماران/شهروندان. ما ۲۳ خط مشی را در سطح اتحادیه اروپا-MS شناسایی کردیم که با وجود تفاوت‌های ملی، تمرکز مشترکی دارند، مانند درمان متناسب با بیمار و پیشگیری هدفمند، آموزش کارکنان



گلناز زمانیان^۱

۱- کارشناسی ارشد سم شناسی، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران، ایران
 پژوهشگر مرکز تحقیقات پزشکی شخصی آمیتیس

مراقبت‌های بهداشتی، تحقیق و نوآوری، هماهنگ‌سازی کلان داده‌ها و پایداری سیستم مراقبت‌های بهداشتی.

نتیجه گیری

تعریف یک چارچوب نظارتی یکپارچه برای تبدیل PM به فرصتی برای شهروندان و بیماران با مشارکت همه ذینفعان ضروری است. این کار می‌تواند ابزار ارزشمندی برای تصمیم‌گیران برای تعریف رویکردهای مشترک، و اولویت‌های تحقیق، و توسعه و افزایش همکاری‌های بین‌المللی باشد که می‌تواند بر سناریوی پراکنده اروپایی غلبه کند و جهت‌گیری آینده PM را همسو کند.

مقدمه

افزایش چشمگیر فناوری‌های نوآورانه و پیشرفت‌های علمی در سال‌های اخیر، همراه با افزایش قابل توجه هزینه‌های مراقبت‌های بهداشتی، بر پایداری سیستم‌های مراقبت‌های بهداشتی اروپا فشار وارد می‌کند. مدل موسوم به «4P پزشکی پیش‌بینی‌کننده، پیشگیرانه، شخصی‌شده و مشارکتی» وعده می‌دهد که هزینه‌های روزافزون مراقبت‌های بهداشتی را به شدت معکوس کند، نتایج بیمار را بهبود بخشد و هم بیمار و هم پزشک را توانمند کند. در این زمینه، پزشکی شخصی (PM) به یکی از مدل‌هایی تبدیل شده است که با اجرای استراتژی‌های پیشگیری، تشخیص و درمان هدفمند برای فرد مناسب در زمان مناسب تلاش می‌کند تا با پیچیدگی‌های سیستم‌های مراقبت بهداشتی مقابله کند. با توجه به پیامدهای PM بر پیامدهای سلامت جمعیت و سیستم‌های بهداشتی، کشورهای مختلف، به ویژه کمیسیون اروپا (EC)، سیاست‌ها و مقدار زیادی بودجه را برای اجرای مناسب PM در عمل بالینی و تحقیقات اختصاص داده‌اند. با این حال، تنوع گسترده‌ای در بین مقررات و استراتژی‌های موجود نسبت به PM در سراسر کشورهای اروپایی و در سراسر جهان وجود دارد.

ابتکارات متعددی در سال‌های اخیر، مانند کنسرسیوم بین‌المللی برای پزشکی شخصی (ICPerMed)، برای تسهیل و همسو کردن دیدگاه سهامداران مختلف در این زمینه، برای تعریف رویکردهای تحقیق و توسعه مشترک و افزایش همکاری‌های بین‌المللی ایجاد شده است. ICPerMed نقش مهمی در حمایت

از تحقیق و اجرای PM در اروپا و فراتر از آن ایفا کرده است، با تامین مالی چندین اقدام هماهنگی و پشتیبانی (CSAs)، از جمله IC2PerMed، «ادغام چین در کنسرسیوم بین‌المللی برای پزشکی شخصی» موجود از (<https://www.ic2permed.eu/>) هدف IC2PerMed ارائه راه‌حل‌های کلیدی برای امکان همگرایی به سمت یک رویکرد مشترک تحقیق، نوآوری، توسعه و پیاده‌سازی PM بین اتحادیه اروپا (EU) و چین است. کار حاضر، که در چارچوب وسیع‌تر پروژه تعبیه شده است، در راستای چشم‌انداز ICPerMed برای پرداختن به برخی مسائل حیاتی در مورد فرآیند سیاست‌گذاری و ایجاد برنامه‌های چینی-اروپایی در PM است. بدینوسیله، ما یک نمای کلی از سیاست‌های موجود مرتبط با PM در اتحادیه اروپا و در سطح کشورهای عضو اتحادیه اروپا (EU-MS) ارائه می‌کنیم.

مواد و روش‌ها

روش‌های این کار به تفصیل در اولین IC2PerMed Deliverable (D1.1)، با عنوان «مقاله محدود: بررسی اولویت‌های تحقیقات بهداشتی و نوآوری در اروپا و چین»، که در وبسایت IC2PerMed موجود است، گزارش شده است. ما اطلاعاتی را در مورد اقدامات خط مشی، برنامه‌ها و برنامه‌های عملیاتی مربوط به PM از طریق یک رویکرد روش شناختی سه مرحله‌ای جمع‌آوری کردیم: در مرحله اول، در دسامبر ۲۰۲۰، جستجوی ادبیات علمی در پایگاه داده PubMed برای بازبایی هرگونه سابقه به زبان انگلیسی، گزارش اطلاعات مربوط به قوانین یا قوانین ملی در سطح اتحادیه اروپا و EU-MS، بدون هیچ محدودیت دیگری انجام شد. در مرحله دوم، دو محقق با استفاده از موتورهای جستجوی Google Scholar، Google و مایکروسافت آکادمیک، با استفاده از مجموعه گسترده‌ای از عبارات جستجو، از جمله «سیاست، استراتژی، برنامه، پزشکی شخصی و اروپا»، جستجوی گسترده‌ای در ادبیات خاکستری انجام دادند. جستجو به زبان انگلیسی انجام شد و سپس با سایر زبان‌های شناخته شده توسط نویسندگان، مانند آلمانی، اسپانیایی، فرانسوی، ایتالیایی و پرتغالی سازگار شد. در مرحله سوم، دو محقق مخازن رسمی ملی و بین‌المللی،

دسته گروه بندی کرد، بر اساس اینکه آیا اسناد از نهادهای سازمانی اتحادیه اروپا صادر شده اند یا در سطح اتحادیه اروپا-MS.

نتایج

خط مشی های PM برآمده شده از نهادهای اتحادیه اروپا

روند بررسی ۲۸ خط مشی صادر شده توسط نهادهای اتحادیه اروپا از سال ۱۹۹۸ تا ۲۰۲۰ را شناسایی کرد که به رویکردها و موضوعات PM می پردازد (جدول ۱). در دو دهه گذشته، به لطف سیاست های متمرکز، برنامه ها و بودجه های عمده، مانند «هفتمین برنامه چارچوب تحقیقاتی اتحادیه اروپا (۲۰۱۳-۲۰۰۷)»، «برنامه افق (۲۰۲۰-۲۰۱۴)»، اروپا به سرعت به یک رهبر جهانی در PM تبدیل شد. و اخیراً «برنامه افق اروپا (۲۰۲۷-۲۰۲۱)» راه اندازی شده است.

مانند کمیسیون و شورای اتحادیه اروپا، ICPeMed، وزارتخانه های بهداشت EU-MS و مؤسسات اضافی مرتبط با سلامت عمومی را برای اسناد یا گزارش های قابل دسترس عموم بررسی کردند. برای هدف این کار، به تعاریف «سیاست»، «چرخه خط مشی»، «آژانس سیاست گذاری» و «ذینفعان خط مشی» موجود در مطالب تکمیلی اشاره کردیم.

استخراج و سنتز داده ها

استخراج داده ها از ژانویه تا مارس ۲۰۲۰ توسط دو محقق مستقل انجام شده است که فهرستی با اسناد شناسایی شده در اکسل ایجاد کرده اند. اسناد بازبایی شده با دقت مطالعه شد و از بین کسانی که مناسب تشخیص دادند، داده های زیر استخراج شد: نام خط مشی، سال انتشار، موسسه، کشور، زبان، موضوع و پیوند. سپس یک ترکیب توصیفی ارائه شد و نتایج را به دو

جدول ۱ مروری بر سیاست های پزشکی شخصی از سال ۱۹۹۸ تا ۲۰۲۰ صادر شده از موسسات اتحادیه اروپا

سال	عنوان	بدنه سازمانی	موضوعات
۱۹۹۸	دستورالعمل 98/79/EC پارلمان اروپا و شورای ۲۷ اکتبر ۱۹۹۸ در مورد دستگاه های پزشکی تشخیصی آزمایشگاهی	پارلمان اروپا، شورای اتحادیه اروپا	هماهنگ سازی قوانین ملی، تعیین استانداردهای تجهیزات پزشکی، ایمنی برای بیماران
۱۹۹۹	مقررات (EC) شماره ۱۴۱/۲۰۰۰ پارلمان اروپا و شورای ۱۶ دسامبر ۱۹۹۹ در مورد فرآورده های دارویی یتیم	پارلمان اروپا، شورای اتحادیه اروپا	درمان بیماری های نادر با فرآورده های دارویی یتیم
۲۰۰۱	دستورالعمل 2001/20/EC پارلمان اروپا و شورای مورخ ۴ آوریل ۲۰۰۱ در مورد تقریب قوانین، مقررات و مقررات اداری کشورهای عضو مربوط به اجرای عملکرد بالینی خوب در انجام آزمایشات بالینی محصولات دارویی برای استفاده انسان	پارلمان اروپا، شورای اتحادیه اروپا	عملکرد بالینی خوب، آزمایشات بالینی برای محصولات دارویی
۲۰۰۱	دستورالعمل 2001/83/EC پارلمان اروپا و شورای مورخ ۶ نوامبر ۲۰۰۱ در مورد کد جامعه مربوط به محصولات دارویی برای استفاده انسانی	پارلمان اروپا، شورای اتحادیه اروپا	ایمنی دارو، مجوز بازار محصولات دارویی، تعریف کلیدی اصطلاحات
۲۰۰۴	مقررات (EC) شماره 726/2004 پارلمان اروپا و شورای ۳۱ مارس ۲۰۰۴	پارلمان اروپا، شورای اتحادیه اروپا	ایجاد EMA به عنوان یک نهاد مستقل، علم بر سیاست، شفافیت
۲۰۰۶	نتیجه گیری شورا در مورد ارزش ها و اصول مشترک در سیستم های بهداشت اتحادیه اروپا (2006/C 146/01)	شورای اتحادیه اروپا	تعیین استانداردهای مشترک برای سیستم های بهداشتی، سلامت بیمار محور

سال	عنوان	بدنه سازمانی	موضوعات
۲۰۰۷	مقررات (EC) شماره ۱۳۹۴/۲۰۰۷ پارلمان اروپا و شورای مورخ ۱۳ نوامبر ۲۰۰۷ در مورد فرآورده‌های دارویی پیشرفته درمانی	پارلمان اروپا، شورای اتحادیه اروپا	فرآورده‌های دارویی پیشرفته درمانی، ترکیب دستگاه‌های پزشکی و فرآورده‌های دارویی، ژن درمانی، سلول درمانی، تولید بافت سلولی
۲۰۰۸	ماده ۱۶۸ معاهده عملکرد اتحادیه اروپا (۲۰۰۸)	شورای اتحادیه اروپا	بیان اهمیت سلامت عمومی، ایجاد تعادل بین مسئولیت‌های MS-EU
۲۰۰۸	توصیه کمیسیون مورخ ۲ ژوئیه ۲۰۰۸ در مورد قابلیت همکاری فرامرزی سیستم‌های پرونده الکترونیکی سلامت (اعلام شده تحت شماره سند C (2008) 3282)	شورای اتحادیه اروپا	قابلیت همکاری EHS، استانداردهای، گسترش جهانی
۲۰۰۹	توصیه شورا در ۸ ژوئن ۲۰۰۹ در مورد اقدامی در زمینه بیماری‌های نادر 2009/C 151/02	شورای اتحادیه اروپا	تمرکز بر بیماری‌های نادر، شناخت اهمیت آنها، هماهنگی تحقیقات
۲۰۱۱	دستورالعمل 2011/24/EU در مورد اعمال حقوق بیماران در مراقبت‌های بهداشتی فرامرزی	شورای اتحادیه اروپا	ارتقای مراقبت‌های بهداشتی فرامرزی
۲۰۱۱	نتیجه‌گیری شورا در مورد نوآوری در بخش تجهیزات پزشکی 2011/C 202/03	پارلمان اروپا، شورای اتحادیه اروپا	نوآوری بیمار محور، اهمیت زیرساخت و فناوری اطلاعات و ارتباطات
۲۰۱۱	نتیجه‌گیری شورا: به سمت سیستم‌های بهداشتی مدرن، پاسخگو و پایدار 2011/C 202/04	شورای اتحادیه اروپا	ایجاد سیستم‌های بهداشتی مدرن، پاسخگو، کارآمد، موثر و پایدار از نظر مالی
۲۰۱۳	نتیجه‌گیری شورا در مورد "فرایند بازتاب در سیستم‌های سلامت مدرن، پاسخگو و پایدار" ۱۰ دسامبر ۲۰۱۳	شورای اتحادیه اروپا	پایداری سیستم‌های بهداشتی، دسترسی به مراقبت‌های بهداشتی، ادغام سیستم اطلاعات بهداشت اتحادیه اروپا
۲۰۱۴	مقررات (EU) شماره ۵۳۶/۲۰۱۴ پارلمان اروپا و شورای مورخ ۱۶ آوریل ۲۰۱۴ در مورد آزمایشات بالینی محصولات دارویی برای استفاده انسانی (هنوز کاربردی نشده است)	کمیسیون اروپایی	ایجاد پورتال و پایگاه داده واحد اتحادیه اروپا، تعیین استانداردها برای مجوز در اتحادیه اروپا
۲۰۱۴	نتیجه‌گیری شورا در مورد نوآوری به نفع بیماران 2014/C 438/06	پارلمان اروپا، شورای اتحادیه اروپا	محصولات، خدمات و درمان‌های نوآورانه
۲۰۱۴	اطلاعیه کمیسیون در مورد سیستم‌های سلامت موثر، در دسترس و تاب آور COM/2014/0215	شورای اتحادیه اروپا	تقویت اثربخشی مراقبت‌های بهداشتی، افزایش دسترسی به سیستم‌های سلامت، بهبود تاب آوری
۲۰۱۵	نتیجه‌گیری شورا در مورد پزشکی شخصی برای بیماران 2015/C 421/03	شورای اتحادیه اروپا	اطلاعات و آگاهی، رویکردهای بیمار محور، شبکه‌های ذینفعان، سواد متخصصان سلامت

سال	عنوان	بدنه سازمانی	موضوعات
۲۰۱۶	مقررات 2016/679 (EU) پارلمان اروپا و شورای ۲۷ آوریل ۲۰۱۶ در مورد حمایت از اشخاص حقیقی در مورد پردازش داده‌های شخصی و در مورد جابجایی آزادانه این داده‌ها، و لغو دستورالعمل 95/46/EC. (مقررات عمومی حفاظت از داده‌ها)	پارلمان اروپا، شورای اتحادیه اروپا	مشخص می‌کند که چه زمانی داده‌های بهداشتی برای پردازش مجاز هستند، حقوق حریم خصوصی بیماران را تقویت می‌کند
۲۰۱۷	اطلاعیه کمیسیون به پارلمان اروپا، شورا، کمیته اقتصادی و اجتماعی اروپا و کمیته مناطق در مورد اجرای استراتژی بازار واحد دیجیتال بازار واحد دیجیتال متصل برای همه COM/2017/0228 نهایی	پارلمان اروپا، شورای اتحادیه اروپا	پشتیبانی از زیرساخت داده، برای پیشبرد تحقیقات، پیشگیری از بیماری و بهداشت و مراقبت شخصی، دسترسی EHR
۲۰۱۷	اطلاعیه کمیسیون به پارلمان اروپا، شورا، کمیته اقتصادی و اجتماعی اروپا و کمیته مناطق، چارچوب همکاری مشترک اروپا-راهبرد اجرایی COM/2017/0134 نهایی	پارلمان اروپا، شورای اتحادیه اروپا	چارچوب قابلیت همکاری دامنه خاص، EHRs، سلامت دیجیتال
۲۰۱۷	نتیجه گیری شورا در مورد سلامت در جامعه دیجیتال - پیشرفت در نوآوری مبتنی بر داده در زمینه سلامت (2017/C 440/05)	شورای اتحادیه اروپا	فرصت‌های جدید از کلان داده و قابلیت‌های بهبود یافته آنالیز داده‌ها، و همچنین از PM، برنامه تلفن همراه، توانمندسازی شهروندان، پایداری سیستم‌های بهداشتی، چارچوب‌های حاکمیت داده‌های سلامت ناشی می‌شوند.
۲۰۱۸	اطلاعیه کمیسیون به پارلمان اروپا، شورا، کمیته اقتصادی و اجتماعی اروپا و کمیته مناطق در مورد ایجاد امکان تبدیل دیجیتالی بهداشت و مراقبت در بازار واحد دیجیتال؛ توانمندسازی شهروندان و ساختن جامعه ای سالم تر COM/2018/233 نهایی (۲۰۱۸)	پارلمان اروپا، شورای اتحادیه اروپا	قابلیت همکاری EHS، استانداردسازی، دسترسی به EHR، توانمندسازی شهروندان
۲۰۱۹ (به روز شده)	نتیجه گیری شورا در مورد گزارش مشترک EPC-کمیسیون در مورد مراقبت‌های بهداشتی و مراقبت‌های طولانی مدت در اتحادیه اروپا	شورای اتحادیه اروپا	توصیه‌های مبتنی بر گزارش مشترک EPC ۲۰۱۶ EC، ارتقاء مراقبت یکپارچه؛ ارتقاء مراقبت یکپارچه
۲۰۱۹	توصیه کمیسیون 2019/243 (EU) مورخ ۶ فوریه ۲۰۱۹ در مورد فرمت مبادله پرونده الکترونیک سلامت اروپا (متن مرتبط با EEA).	شورای اتحادیه اروپا	دسترسی به EHR، راه حل‌های دیجیتال
۲۰۱۹	مقررات (EU) پارلمان اروپا و شورای ۱۷ آوریل ۲۰۱۹ در مورد ENISA و گواهینامه امنیت سایبری فناوری اطلاعات و ارتباطات	پارلمان اروپا، شورای اتحادیه اروپا	بیان امنیت سایبری در مورد فناوری اطلاعات و ارتباطات در سلامت، چارچوب صدور گواهینامه امنیت سایبری
۲۰۲۰	نتیجه گیری شورا در مورد شکل دادن به آینده دیجیتال اروپا 2020/C 202 I/01	کمیسیون اروپایی	بهینه سازی گردش کار در مراقبت‌های بهداشتی، سیستم‌های نظارت اپیدمیولوژیک، پایداری سیستم‌های بهداشتی

متعددی که عمدتاً در زمینه ژنومیک و ژنتیک در اواخر دهه ۱۹۹۰ تا اوایل دهه ۲۰۰۰ وجود داشت، پیش‌آگهی‌ها و ستون‌های کلیدی در شکل‌دهی دستورالعمل‌ها و ابتکارات بعدی در این زمینه بودند.

طبق ماده ۱۶۸ معاهده عملکرد اتحادیه اروپا، صادر شده در سال ۲۰۰۸، سطح بالایی از حفاظت از سلامت انسان در تعریف و اجرای کلیه سیاست‌ها و فعالیت‌های اتحادیه اروپا تضمین می‌شود. در همان سال، در چشم‌انداز PM، تمرکز توصیه‌های EC به سمت سلامت دیجیتال و قابلیت همکاری فرامرزی داده‌ها، با هدف تعریف دستورالعمل‌هایی برای سوابق الکترونیک سلامت (EHR) و ایجاد یک شبکه یکپارچه برای متخصصان بهداشت و درمان اتحادیه اروپا و بیماران، مطابق با حقوق اساسی حریم خصوصی و حفاظت از داده‌ها تغییر کرد.

در سال ۲۰۰۹، توصیه شورا در مورد بیماری‌های نادر، توسعه استراتژی‌هایی را تشویق کرد که به پایداری سیستم‌های مراقبت‌های بهداشتی، توانمندسازی سازمان‌های بیمار و سواد متخصصان مراقبت‌های بهداشتی می‌پردازد.

در سال ۲۰۱۰، مجموعه‌ای از کارگاه‌ها بازتاب‌ها را در مورد PM تقویت کرد و در سال ۲۰۱۱ به گزارش کنفرانس «چشم‌انداز در پزشکی شخصی» منتهی شد، که چالش‌های حیاتی را که نیاز به اقدام در سطح اروپا دارد شناسایی کرد و بر ضرورت یک رویکرد هماهنگ و جامع بلندمدت تأکید کرد.

پس از آن، چندین سیاست در سال ۲۰۱۱ برای رسیدگی به قابلیت همکاری داده‌ها، حقوق بیماران، نوآوری و پایداری سیستم‌های مراقبت‌های بهداشتی با هدف ایجاد یک سیستم سلامت جدید، کارآمد، موثر و پایدار از نظر مالی صادر شد.

برای اولین بار، EC در سال ۲۰۱۳ به بهره‌برداری از «فناوری‌های - Omics» پرداخت و به این نتیجه رسید که توسعه PM با استفاده از «فناوری - Omics» فرصت‌های درمانی جدیدی را برای بیماران در اتحادیه اروپا ارائه می‌دهد. در همان سال، دسترسی و پایداری مراقبت‌های بهداشتی، در سراسر ادغام سیستم‌های اطلاعات سلامت، علاوه بر این در نتیجه‌گیری‌های شورا مورد توجه قرار گرفت و اهمیت همکاری اتحادیه اروپا-MS برای ایجاد یک سیستم اطلاعات بهداشتی اتحادیه اروپا پایدار

در سطح اتحادیه اروپا، اقدامات سیاستی از اسناد الزام آور قانونی، مانند دستورالعمل‌ها، مقررات و معاهدات، تا اسناد قانونی غیرالزام آور را شامل می‌شود. در میان اسناد الزام آور قانونی، دستورالعمل‌ها اهداف اجباری را برای اتحادیه اروپا-MS تعیین می‌کنند تا در قوانین ملی خود اجرا شوند، در حالی که مقررات، اقدامات قانونی هستند که به طور کامل در سراسر اتحادیه اروپا اعمال می‌شوند. در بالاترین سطح، معاهدات قانونی اتحادیه اروپا، مانند معاهده عملکرد اتحادیه اروپا، که قبلاً به عنوان پیمان رم شناخته می‌شد، قرار دارند. اقدامات سیاستی غیرالزام آور قانونی، از جمله نظرات، توصیه‌ها، نتیجه‌گیری‌ها و قطعنامه‌ها، مواضع استراتژیک مهم را منتقل می‌کند و بحث‌های گسترده‌ای را در مورد موضوعات و موضوعات مختلف ترویج می‌کند. چنین طبقه‌بندی ممکن است برای درک میزان کاربرد خط مشی ارائه شده در ادامه مفید باشد.

خط‌مشی‌های شناسایی شده حول اقداماتی برای تضمین حفاظت از سلامت عمومی و ترویج و تقویت PM، که موضوعاتی مانند استانداردسازی عملکرد پزشکی خوب، داده‌های بزرگ و فناوری اطلاعات و ارتباطات (ICT)، به اشتراک‌گذاری داده‌ها و قابلیت همکاری فرامرزی، سلامت الکترونیک را پوشش می‌دهد، می‌چرخد.

در راستای تعریف PM، تلاش‌های EC از سال ۲۰۰۸ در گزارش داروهای ایمن، نوآورانه و در دسترس، با تأیید ظهور فن‌آوری‌های جدید، فارماکوژنومیک و مدل‌سازی و شبیه‌سازی‌های بیماری خاص بیمار، متمرکز شده است. PM در سال ۲۰۱۵ بر اساس سه سیاست الزام آور قانونی در مورد (i) دستگاه‌های پزشکی تشخیصی آزمایشگاهی تعریف شد. (ii) پردازش و جابجایی آزادانه داده‌های شخصی و (iii) کارآزمایی‌های بالینی روی محصولات دارویی برای انسان، به عنوان یک مدل پزشکی با استفاده از توصیف فنوتیپ‌ها و ژنوتیپ‌های افراد (مانند پروفایل مولکولی، تصویربرداری پزشکی، داده‌های سبک زندگی) برای ایجاد استراتژی درمانی مناسب برای فرد مناسب در زمان مناسب و یا تعیین استعداد ابتلا به بیماری و یا انجام پیشگیری به موقع و هدفمند.

در حالی که تعریف و رسمیت مفهوم PM تنها در سال ۲۰۱۵ مطرح شد، به همان اندازه مسلم است که تاریخ و توسعه آن بسیار زودتر آغاز شده است. سیاست‌های

و یکپارچه، بررسی پتانسیل های کنسرسیون جامع زیرساخت تحقیقات اطلاعات سلامت اروپا به عنوان یک ابزار پیگیری شد.

انعطاف پذیری، اثربخشی و دسترسی به سیستم های بهداشتی در ارتباطات EC در سال ۲۰۱۴ مورد توجه قرار گرفت و با اذعان به نیازهای بهداشتی فزاینده جمعیت و الزام اتحادیه اروپا-MS به داشتن یک سیستم مراقبت بهداشتی که بخش هایی از جمعیت را از دریافت خدمات مراقبت های بهداشتی محروم نمی کند، مورد توجه قرار گرفت. علاوه بر این، از طریق اسناد اختصاصی در مورد کارآزمایی های بالینی، EC و شورا دسترسی عادلانه و تحول سیستم های مراقبت های بهداشتی را با اعطای هماهنگی و انسجام در روشی که آزمایش های بالینی در اتحادیه اروپا انجام می شود و با ایجاد یک پورتال واحد برای همه کشورهای اتحادیه اروپا-MS هدایت کردند.

به دنبال گزارش چشم انداز اروپا برای PM، در سال ۲۰۱۵، پروژه «PerMed» (موجود در: www.permed2020.eu) یک CSA با بودجه اتحادیه اروپا، برای افزایش تلاش های هماهنگی بین سهامداران کلیدی اروپایی و ارائه توصیه هایی برای تقویت بودجه اجرای PM در تحقیقات فراملی و سیستم های بهداشتی تامین شد. ICPPerMed طی چندین کارگاه آموزشی که توسط EC در سال ۲۰۱۶ برگزار شد آغاز شد و میراث PerMed را به ارث برد.

بهره برداری از داده ها در سال ۲۰۱۶ منجر به مقررات پارلمان اروپا و شورا در مورد حفاظت از پردازش داده های شخصی و جابجایی آزاد شد، در حالی که از سال ۲۰۱۷ به بعد، سیاست ها بر حفظ تحول دیجیتال سیستم های مراقبت بهداشتی، با توجه خاص به EHR، داده ها متمرکز شدند. زیرساخت ها و مشارکت شهروندان بر این اساس، در سال ۲۰۱۷، ارتباطات در مورد چارچوب قابلیت همکاری اروپایی، که می تواند برای همسویی چارچوب های قابلیت همکاری جدید، یا ایجاد چارچوب های قابلیت همکاری خاص دامنه مورد استفاده قرار گیرد، صادر شد. علاوه بر این، ارتباطات در مورد «بازار واحد دیجیتال متصل برای همه» و نتیجه گیری شورا در مورد سلامت در جامعه دیجیتال، با هدف تضمین یک محیط دیجیتالی منصفانه، باز و ایمن بود. در سال ۲۰۱۸، در بیانیه فعال کردن تحول دیجیتال مراقبت های بهداشتی در بازار واحد دیجیتال،

پیکربندی مدل های مراقبت جدید، چند رشته ای و سواد متخصصان مراقبت های بهداشتی و استفاده از راه حل های دیجیتال برای توانمندسازی شهروندان و مراقبت شخص محور، برای پیشبرد تحقیقات، پیشگیری از بیماری و مراقبت های بهداشتی شخصی برجسته شد.

نتیجه گیری شورا در مورد گزارش مشترک EPC-EC در مورد مراقبت های بهداشتی و مراقبت های طولانی مدت در اتحادیه اروپا که در سال ۲۰۱۶ صادر شد و در سال ۲۰۱۹ به روز شد، به عنوان یک عنصر کلیدی برای پوشش خوب، دسترسی و کیفیت مراقبت، پایداری تامین مالی و هزینه ها ترویج شد.

در سال ۲۰۱۹، توصیه کمیسیون در مورد فرمت تبادل EHR اروپایی بر اهمیت راه حل های دیجیتال همراه با سیستمی تأکید کرد که به شهروندان امکان دسترسی ایمن به داده های سلامتی خود را می دهد. علاوه بر این، مقررات مربوط به امنیت سایبری ICT با هدف ایجاد یک چارچوب صدور گواهی نامه امنیت سایبری اروپایی برای بهبود عملکرد بازار داخلی و ایجاد مکانیزمی برای ایجاد طرح های صدور گواهی نامه که محصولات، خدمات و فرآیندهای ICT را تأیید می کند، صادر شد.

در سال ۲۰۲۰، نتیجه گیری شورای «شکل دادن به آینده دیجیتال اروپا» تأکید کرد که توسعه فضای داده های سلامت اروپا، پتانسیلی برای تسهیل توسعه پیشگیری، تشخیص، درمان و مراقبت مؤثر و اطمینان از مقرون به صرفه بودن و بهینه سازی گردش کار در مراقبت های بهداشتی دارد.

سیاست ها در سطح کشورهای عضو اتحادیه اروپا

نقشه برداری ما نشان داد که از سال ۲۰۰۱، در سطح ملی تعداد کمی از کشورهای اتحادیه اروپا، سیاست ها، طرح ها، استراتژی ها و برنامه های ملی را در زمینه PM توسعه داده اند. ما ۲۳ سیاست را در سطح اتحادیه اروپا-MS شناسایی کردیم، که اگرچه در فرآیند اجرا با توجه به سیستم های بهداشتی ملی متفاوت است، اما تمرکز مشترکی دارد، با هدف:

- ارائه درمان متناسب با بیمار و پیشگیری هدفمند؛
- افزایش درک عمومی از PM و آموزش کارکنان مراقبت های بهداشتی.

استراتژی PM در NHS را شکل داده و اطلاع رسانی می‌کند، مانند «پروژه ۱۰۰۰۰۰ ژنوم» (شامل میراث آن و تحول مداوم NHS) و «تهیه مجدد آزمایشگاه‌های ژنتیک منطقه‌ای» مرتبط است. در سال ۲۰۲۰، «ژنوم انگلستان: استراتژی ملی مراقبت‌های بهداشتی ژنومی» ۲۰۲۰ به عنوان یک طرح گسترده با توجه به مشارکت شهروندان، ترجمه تحقیقاتی، درمان و پیشگیری هدفمند PM، نوآوری، دسترسی به EHR و پیامدهای اخلاقی، حقوقی و اجتماعی (ELSI) صادر شد.

فنلاند

فنلاند برای تنظیم جنبه‌های زیست‌بانک و ژنومیک PM، چهار سیاست مهم را بین سال‌های ۲۰۱۳ و ۲۰۱۶ صادر کرد: «قانون بانک زیستی فنلاند»، «قانون فناوری ژن فنلاند»، «استراتژی ژنوم ملی فنلاند» و «فنلاند: استراتژی رشد بخش سلامت برای فعالیت‌های R&I». برای ۲۰۱۸-۲۰۱۶. به طور مشابه، مانند آنچه در سطح اروپا اتفاق افتاد، بین سال‌های ۲۰۱۹ تا ۲۰۲۰، فنلاند سلامت دیجیتال، زیرساخت داده‌های سلامت، دسترسی به EHR و مشارکت شهروندان را به لطف «قانون فنلاند در مورد استفاده ثانویه از داده‌های اجتماعی و بهداشتی» بررسی و تنظیم کرد.

ایتالیا

ایتالیا همچنین پیشگام اجرای ژنومیکس در بهداشت عمومی بود. دو سند سیاستی پایه‌های PM را در این کشور تنظیم می‌کنند: «طرح پیشگیری ملی ۲۰۱۲-۲۰۱۰» که توسط وزارت بهداشت و مناطق منتشر شده است، که برنامه‌ریزی حکومتی پزشکی پیش‌بینی‌کننده را بر اساس ژنومیک تعریف می‌کند. و «سند فنی ۲۰۱۱-۲۰۱۳ برای کاهش بار بیماری‌های سرطانی» که با هدف توسعه ابزارها و فرآیندهایی برای استفاده از دانش مبتنی بر ژنوم در تصمیم‌گیری انجام می‌شود. پس از آن، در سال ۲۰۱۳، «طرح ملی ایتالیا برای ژنومیک سلامت عمومی» صادر شد. این سیاست بر سه رکن اصلی استوار بود: (۱) ارزیابی سیستماتیک فناوری سلامت آزمایش‌های ژنتیکی برای بیماری‌های پیچیده. (۲) ارتقاء آموزش ژنومیک برای متخصصان مراقبت‌های بهداشتی.

• افزایش مشارکت بیماران در تمام مراحل تحقیق و توسعه؛

• حمایت از ارائه مراقبت‌های بهداشتی و اجرای هماهنگ‌سازی کلان داده‌ها توسط زیرساخت‌های ICT؛ و جذب سرمایه‌گذاری در PM توسط صنعت مراقبت‌های بهداشتی.

بدین وسیله، ما چشم‌انداز را در EU-MS توصیف می‌کنیم که به طور گسترده در جدول ۲ خلاصه شده است.

استونی

استونی اولین کشوری بود که در سال ۲۰۰۱ در چارچوب «قانون تحقیقات ژن‌های انسانی» که نقش ژنومیک در عمل بالینی و بانک‌های زیستی را تنظیم می‌کرد، به PM پرداخت. سپس، در سال ۲۰۱۵، یک برنامه ۵ ساله برای تقویت زیرساخت داده‌های سلامت، تحقیق، توسعه و نوآوری برای سیستم بهداشتی استونی صادر شد. پس از آن، برنامه توسعه استراتژیک ۲۰۲۰ بر سلامت الکترونیک، بر اساس انتخاب‌ها و فعالیت‌هایی که قرار است در ۵ سال آینده محقق شود، متمرکز شد.

سوئد

سوئد در سال ۲۰۰۳ مشارکت بیوبانک در مراقبت و نحوه جمع‌آوری، ذخیره و استفاده از مواد بیولوژیکی انسانی را ارزیابی کرد، در حالی که استراتژی ملی ۲۰۱۹ ادغام R&I در ارائه مراقبت را برای بهره‌برداری از داده‌های سلامت؛ و توسعه سیاست مسئولانه، ایمن و اخلاقی در نظر گرفت.

انگلستان

انگلستان پیشگام ترجمه بالینی کشف Omics بود. در سال ۲۰۰۳، مقاله سیاست «ساخت بر بهترین‌ها» مبنای شخصی‌سازی مراقبت و راه‌حل‌های دیجیتال پیش‌بینی شده برای داده‌های بهداشتی را تعیین کرد. در سال ۲۰۱۵، NHS «انگلستان: بهبود نتایج از طریق پزشکی شخصی» چهار اصل کلی را ترسیم کرد: (i) پیش‌بینی و پیشگیری از بیماری. (ii) تشخیص دقیق تر. (iii) مداخلات هدفمند و شخصی. و (IV) نقش مشارکتی بیشتر برای بیماران. این استراتژی با ابتکاراتی که قبلاً

و متخصصان مراقبت‌های بهداشتی، کمک به تحقیق، توسعه و نوآوری و اجرای خدمات بر این اساس است.

فرانسه

در سال ۲۰۱۹، دولت فرانسه «استراتژی بهداشت ملی فرانسه» ۲۰۲۲-۲۰۱۸ را صادر کرد که به عنوان اولویت‌ها، ارتقای سلامت و پیشگیری را مشخص کرد. برابری در دسترسی به مراقبت؛ کیفیت و ایمنی مراقبت؛ و رویکردهای نوآورانه ای که در سیستم‌های مراقبت‌های بهداشتی اعمال می‌شود.

لوکزامبورگ

در لوکزامبورگ، «اولویت‌های تحقیقاتی ملی برای لوکزامبورگ در سال ۲۰۲۰ و پس از آن» به ظهور مراقبت‌های بهداشتی مبتنی بر داده و اهمیت پزشکی پیشگیرانه در PM پرداخت.

اسپانیا

در سال ۲۰۲۰، «استراتژی اسپانیایی برای پزشکی شخصی» ۲۰۲۰ راه‌اندازی شد که بهره‌برداری از ژنومیک و داده‌های بزرگ در سلامت، سوادآموزی و آموزش در پزشکی دقیق همراه با اجرای پزشکی پیش‌بینی‌کننده و درمان‌های شخصی را هدف قرار می‌دهد.

و (۳) ارتقاء سواد سلامت ژنومیک پایه در جمعیت عمومی.

در همین راستا، «طرح ملی ایتالیا برای نوآوری سیستم سلامت مبتنی بر علوم Omics» در سال ۲۰۱۷ راه‌اندازی شد. همچنین به انقلاب ژنومی پرداخته و استراتژی «دولت نوآوری» ژنومیک و زمینه‌های مرتبط را به اجرا درآورد.

دانمارک

«استراتژی ملی دانمارک برای پزشکی شخصی -۲۰۱۷-۲۰۲۰»، ارائه شده در سال ۲۰۱۶، با تمرکز بر مراقبت بیمار محور، حق تعیین سرنوشت فرد، پیشنهاد مبتنی بر شواهد و از نظر اقتصادی پایدار، به اشتراک گذاری داده‌ها به نفع تحقیقات و درمان آینده، منصفانه و توزیع کافی بودجه تحقیقاتی، مالکیت بخش عمومی بر توالی یابی ژنوم و پردازش داده‌ها بود.

نروژ

توسعه یک استراتژی ملی برای PM یکی از توصیه‌های کلیدی در گزارشی بود که توسط مقامات بهداشت منطقه‌ای در سال‌های ۲۰۱۴-۲۰۱۳ در نروژ منتشر شد. این امر در سال ۲۰۱۶ منجر به «استراتژی نروژی برای PM در مراقبت‌های بهداشتی (۲۰۲۱-۲۰۱۷)» شد، یک برنامه ۵ ساله که هدف آن ارائه راهنمایی برای شهروندان

جدول ۲: نمای کلی سیاست‌ها در سطح اتحادیه اروپا-MS

سال	کشور	اسم	موضوع
۲۰۰۱	استونی	استونی: قانون تحقیقات ژن‌های انسانی	ژنومیک، بیوبانک
۲۰۰۳	سوئد	قانون زیست بانک‌های سوئدی در مراقبت‌های پزشکی (SFS 2002:297)	بیوبانک
۲۰۰۳	انگلستان	ساخت بر روی بهترین‌ها	شخصی سازی مراقبت، داده‌های بهداشتی
۲۰۱۳	فنلاند	قانون زیست بانک فنلاند	بیوبانک
۲۰۱۳	ایتالیا	طرح ملی ایتالیا برای ژنومیک سلامت عمومی	آموزش ژنومیک، HTA و ترجمه
۲۰۱۴	فنلاند	قانون فناوری ژن فنلاند	فناوری ژن

موضوع	اسم	کشور	سال
زیرساخت داده‌های سلامت، تحقیق و نوآوری	استراتژی تحقیق، توسعه و نوآوری برای سیستم سلامت استونی ۲۰۲۰-۲۰۱۵	استونی	۲۰۱۵
سواد ژنومیک، ELSI ژنومیک	استراتژی ژنوم ملی فنلاند	فنلاند	۲۰۱۵
ژنومیک، اخلاق تحقیق، پایداری، مشارکت شهروندان	استراتژی ملی دانمارک برای پزشکی شخصی -۲۰۱۷-۲۰۲۰	دانمارک	۲۰۱۶
ژنومیک، پیشگیری، مشارکت شهروندان	NHS انگلستان: بهبود نتایج از طریق پزشکی شخصی	انگلستان	۲۰۱۵
ژنومیک، بیوانک	فنلاند: نقشه راه استراتژی رشد بخش سلامت برای فعالیت‌های تحقیق و توسعه برای ۲۰۱۸-۲۰۱۶	فنلاند	۲۰۱۶
پزشکی شخصی، مراقبت‌های بهداشتی	استراتژی نروژ برای PM در مراقبت‌های بهداشتی (۲۰۲۱-۲۰۱۷)	نروژ	۲۰۱۶
پایداری مراقبت‌های بهداشتی	استراتژی بالینی ملی برای اسکاتلند	انگلستان	۲۰۱۶
Omics	طرح ملی ایتالیا برای نوآوری سیستم سلامت مبتنی بر علوم Omics	ایتالیا	۲۰۱۷
استانداردهای بهداشت و درمان، نوآوری	استراتژی بهداشت ملی فرانسه ۲۰۲۲-۲۰۱۸	فرانسه	۲۰۱۹
دسترسی به EHR، زیرساخت داده‌های سلامت، تحقیق	قانون فنلاند در مورد استفاده ثانویه از داده‌های اجتماعی و بهداشتی	فنلاند	۲۰۱۹
تحقیق و نوآوری، ELSI، شبکه‌های ذینفعان	استراتژی ملی علوم زیستی سوئد	سوئد	۲۰۱۹
مراقبت‌های بهداشتی	فنلاند: استراتژی رشد بخش سلامت ۲۰۲۳-۲۰۲۱ (پیش نویس)	فنلاند	۲۰۲۰
مشارکت شهروندان، تفسیر تحقیق، درمان و پیشگیری هدفمند PM، نوآوری، ELSI، دسترسی به EHR	GENOME UK: استراتژی ملی مراقبت‌های بهداشتی ژنومی ۲۰۲۰	انگلستان	۲۰۲۰
زیرساخت داده‌های سلامت، سلامت الکترونیک	برنامه توسعه استراتژیک سلامت الکترونیک استونی ۲۰۲۰	استونی	۲۰۲۰
سلامت الکترونیک، مشارکت شهروندان	استراتژی ملی سلامت الکترونیک و اجتماعی الکترونیک فنلاند ۲۰۲۰	فنلاند	۲۰۲۰
پایداری، سلامت الکترونیک	اولویت‌های تحقیقاتی ملی برای لوکزامبورگ در سال ۲۰۲۰ و پس از آن	لوکزامبورگ	۲۰۲۰
کلان داده، ژنومیک، آموزش پزشکی دقیق	استراتژی اسپانیایی برای پزشکی شخصی ۲۰۲۰	اسپانیا	۲۰۲۰

بحث

مقاله ما، با ارائه یک نمای کلی از سیاست‌ها و اقدامات نظارتی در مورد PM اجرا شده در سطح اتحادیه اروپا و اتحادیه اروپا-MS، بر توجهی که به PM به عنوان محرکی برای تغییر مراقبت‌های بهداشتی می‌شود، تأکید کرد. از سال ۲۰۰۸، اتحادیه اروپا و شورای اتحادیه اروپا به چالش‌های نخست وزیر از طریق سیاست‌های اختصاصی در راستای تعریف PM و ایجاد کنسرسیوم بین المللی «ICPerMed» برای حمایت از پیشرفت‌ها و همکاری‌های بیشتر و ایجاد اروپا به عنوان یک رهبر جهانی در PM پرداختند. سالانه، ابتکارات بسیاری از ICPerMed برای گسترش روابط بین اروپا و سایر کشورها، تسهیل پذیرش و انتشار بین المللی PM ایجاد می‌شود.

طی سال‌ها، جریان سیاست‌های اتحادیه اروپا توجه فزاینده‌ای به جنبه‌های اخلاقی، قانونی و اجتماعی PM از نظر دسترسی و توزیع عادلانه مراقبت نشان داد. رویکردهای بیمار محور از سال ۲۰۱۵ به بعد، هم در عملکرد بالینی و هم در استراتژی‌های بهداشت عمومی برجسته شدند، که منعکس کننده تغییر تمرکز در پرداختن به خدمات مراقبت‌های بهداشتی است. مشارکت بیماران و شهروندان ارزش قائل به پیشگیری را برجسته می‌کند و منجر به تلاش برای استانداردهای بالاتر مراقبت شده است. اتخاذ رویکردهای بیمار محور، که کیفیت مراقبت و مسیرهای تشخیصی و درمانی را افزایش می‌دهد، تأثیر مثبت بلندمدت بر پایداری مراقبت‌های بهداشتی را تضمین می‌کند. پایداری اغلب در کنار نوآوری مورد توجه قرار گرفته است، با توجه به اینکه در چند سال اخیر، راه‌حل‌های سلامت دیجیتال و ICT فرصت‌های جدیدی را برای PM‌ها ایجاد کرده‌اند. با این وجود، ایجاد چارچوب‌های قابلیت همکاری خاص دامنه، EHR و استراتژی‌های دیجیتال، چالش‌های بیشتری را برای حریم خصوصی داده‌ها، استانداردسازی و دسترسی، قابلیت همکاری فرامرزی، زیرساخت و امنیت سایبری ایجاد کرد.

PM در مقررات ملی، برنامه‌ها یا استراتژی‌های EU-MS، مطابق با نشانه‌های EC، که از کشوری به کشور دیگر متفاوت است، مورد توجه قرار می‌گیرد. ایتالیا، از طریق برنامه‌های ملی اختصاصی در زمینه ژنومیک سلامت

عمومی و علوم Omics؛ بریتانیا، از طریق ژنومیک، پیشگیری شخصی، و مشارکت شهروندان؛ و استونی از طریق استراتژی‌های نوآورانه و بیوبانک‌ها، پیشگام اجرای PM در مراقبت‌های بهداشتی بودند. مدل تعیین شده توسط استونی در عوض توسط کشورهای شمال اروپا دنبال شد، جایی که سوئد، دانمارک و فنلاند مقررات ملی خود را بر روی ژنومیک، بیوبانک و استفاده دوم از داده‌ها متمرکز کردند و اخیراً روی سلامت الکترونیک همگرا شدند. کشورهای اسکانندیناوی در جنبه‌های ادغام ژنومیک و داده‌های ثبت و بیوبانک‌ها برتر هستند و خود را در مقایسه با طرح‌های جاه‌طلبانه تر توالی یابی ژنومی که در حال حاضر هم در سطح اروپا و هم در اقتصادهای بزرگ مانند ایالات متحده آمریکا و چین در دست اجرا هستند، برابر می‌دانند.

ناهمگونی گسترده میان سیاست‌ها و مقررات ملی مختلف منجر به ابتکاراتی در سطح منطقه ای شده است، مانند Region4PerMed (موجود در: <https://www.regions4permed.eu/>)، یک پروژه اروپایی که هدف آن جلب توجه نیازهای منطقه‌ای سیاست‌گذاران اروپایی با مشارکت ذینفعان منطقه ای و ملی است.

چشم انداز ICPerMed برای سال ۲۰۳۰ چشم اندازی را برای جهت گیری خط مشی ارائه می‌دهد، توجه به ظرفیت‌سازی متخصصان مراقبت‌های بهداشتی و سواد شهروندان، بهینه‌سازی مراقبت شخصی و پایداری سیستم مراقبت‌های بهداشتی. ۳۶ نقشه برداری ما، که بخشی از فعالیت‌های پروژه IC2PerMed است این جنبه‌ها را برجسته می‌کند و با تلاش‌های چین همسو می‌شود و اروپا و چین را در بین رهبران جهانی در PM رتبه‌بندی می‌کند. در چین، در سال ۲۰۱۶، اعلامیه‌ای صادر شد که ابتکار پزشکی دقیق چین را ایجاد کرد، یک برنامه ۱۵ ساله به ارزش ۹.۲ میلیارد دلار، برای تغییر اساسی رژیم مراقبت‌های بهداشتی در این کشور و اطمینان از اینکه چین به عنوان یک محرک در PM باقی می‌ماند. ۳۷ با توجه به تفاوت‌های بین کشورها در تنظیم PM، یک چارچوب نظارتی یکپارچه مشترک در سطح بین المللی ممکن است برای تسهیل دسترسی، قابلیت انتقال و همکاری مورد نیاز باشد.

توجه به این نکته بسیار مهم است که متخصصان مراقبت‌های بهداشتی و شهروندان به طور یکسان آینده

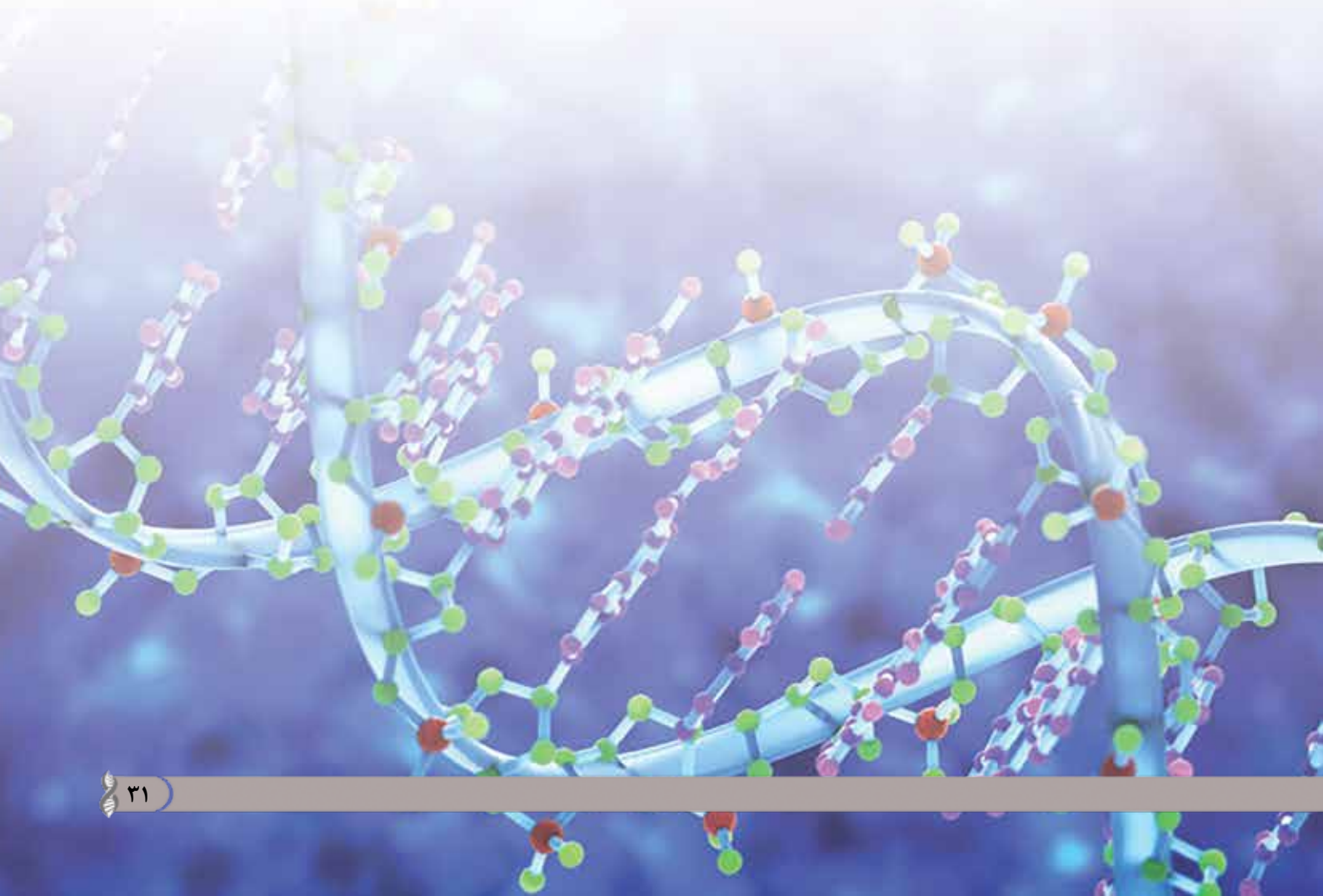
کار ما نشان‌دهنده اولین تلاش برای خلاصه کردن سیاست‌های موجود در PM در اتحادیه اروپا و EU-MS است، تلاش برای پر کردن شکاف ادبیات در این موضوع. به نظر می‌رسد که چشم‌انداز سیاست تکه‌تکه است و باید تلاش‌های هماهنگی برای همسو کردن جهت آینده در PM انجام شود. کار ما همچنین می‌تواند ابزار مفیدی برای سیاست‌گذاران برای اجرای سیاست‌ها و برنامه‌ها و همکاری‌های بین‌المللی باشد. با بررسی دقیق سیاست‌های موجود و تمرکز خاص آن‌ها، می‌توان زمینه مساعدی را یافت که بر اساس آن همکاری‌ها و تسهیل‌کننده‌ها، موانع بالقوه و مسیرهای آینده شناسایی شود. بنابراین، گرد هم آوردن سیاست‌ها در مورد جنبه‌های مختلف PM می‌تواند دیدگاه‌های جدیدی در مورد اینکه چگونه ذینفعان مربوطه باید نقاط ضعف و قوت تحول مراقبت‌های بهداشتی مبتنی بر PM را در نظر بگیرند، ارائه دهد.

منبع :

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36305782/>

PM را از طریق مشارکت و تعامل در سیاست‌گذاری تعریف می‌کنند. با این حال، علیرغم افزایش تعداد استراتژی‌های آموزشی، هنوز نیاز به بهبود برخی جنبه‌ها از نظر دسترسی، مخاطبان هدف یا ابزارها و روش‌های مورد استفاده وجود دارد.

این مطالعه باید با توجه به برخی محدودیت‌ها مورد توجه قرار گیرد. ما تصدیق می‌کنیم که سوگیری انتشار ممکن است در این کار وجود داشته باشد، با توجه به اینکه در زمان نقشه برداری ما، برخی از سیاست‌ها یا اقدامات نظارتی ممکن است در نسخه‌های پیش نویس بوده باشند، یا هنوز اجرا نشده باشند، یا حتی به زبان‌های ملی منتشر شده باشند که شناسایی نشده‌اند. با این حال، برای پرداختن به این موضوع، ما تحقیقات گسترده‌ای را بر روی منابع و مخازن مختلف و به چندین زبان مختلف - انگلیسی، ایتالیایی، فرانسوی، اسپانیایی، پرتغالی و آلمانی - انجام دادیم که به ما امکان داد داده‌های اقدامات انجام شده توسط طیف گسترده‌ای از کشورها را بازیابی کنیم.



پزشکی شخصی در روانپزشکی: فرصت‌ها و چالش‌های اخلاقی

پیشرفت‌های دارویی در قرن بیستم باعث تولید طیف وسیعی از داروها شده است که نتیجتاً باعث بهبود مسیردرمان بسیاری از بیماری‌های جدی شده است. در سایکوفارماکولوژی، اکتشاف عوامل ضد روان‌پریشی، آرام‌بخش‌ها و داروهای ضد افسردگی مانند مهارکننده‌های انتخابی بازجذب سروتونین (SSRIs)، نقطه عطفی در درمان بیماری‌های روانی بود. با این حال، در مقایسه با پیشرفت دارویی عمومی، پیشرفت روان‌دارویی، اگرچه قابل توجه است، تا حدودی کمتر بوده است. علیرغم سرمایه‌گذاری‌های سنگین در تحقیقات مرتبط با سلامت روان، از دهه ۱۹۵۰ اکتشافات مهم کمی وجود داشته است. به عنوان مثال، کلوزاپین بیش از ۵۰ سال پیش ساخته شد، اما همچنان به عنوان «موثرترین داروی ضد روان‌پریشی» برای درمان اسکیزوفرنی توصیف می‌شود و در به روز رسانی ۲۰۰۹ موسسه ملی بهداشت و تعالی بالینی بریتانیا (NICE) برای اسکیزوفرنی توصیه می‌شود. به طور معمول، داروهای توسعه‌یافته «یک اندازه مناسب همه» هستند، یعنی داروهای استاندارد می‌توانند با نشانه‌ها یا سندرم‌هایی را هدف قرار می‌دهند که می‌توانند با بیماری‌های مختلف مشترک باشند، نه اینکه خاص بیماری باشند، چه برسد به بیمار خاص. داروهای معمول موجود در بازار قابلیت کمی برای در استفاده در مراقبت‌های بهداشتی طبق تعریف پزشکی شخصی دارند به ویژه در کارآزمایی‌های دوسو-کور که فضای کمی را برای تغییرات فردی در پاسخ به درمان باقی می‌گذارد. روش دو سو کور که در کارآزمایی‌های بالینی استفاده می‌شود که با ارزیابی فردی نامناسب است. این خصوصیت می‌تواند هم به عنوان نقطه قوت و هم به عنوان نقطه ضعف در نظر گرفته شود. ساختار



معصومه کهندانی^۱

۱- کارشناسی ارشد زیست‌شناسی سلولی و مولکولی، دانشگاه خوارزمی، تهران، ایران
بژوهشگر مرکز تحقیقات پزشکی شخصی آمیتیس



که احتمالاً تجربه می کنند نگرانی به جایی است. عوارض جانبی داروهای روان دارویی می تواند بسیار جدی باشد، از جمله از دست دادن هماهنگی عضلانی، کند شدن واکنش ها، اعتیاد و شرایط روان پزشکی غیر از مورد هدف دارو (مانند افسردگی یا اضطراب).

تجویز داروهایی که ممکن است عوارض جانبی جدی داشته باشند نمی تواند مورد آزمون و خطا واقع شود. حتی اگر نمایه عوارض جانبی بطور مسلم پویا باشد و نسبت خطر به سود مثبت ارزیابی شود، عوارض جانبی جدی از نظر آماری غیر معمول و تجویز دارو مطابق با استاندارد طلایی درمان روان پزشکی در یک زمینه خاص باشد، پزشک یک بیمار ممکن است هنوز در تجویز یا مصرف آن تردید داشته باشد و بخواهد بداند که آیا ساختار بیولوژیکی فردی او با دارو سازگار است یا خیر. تا همین اواخر، هیچ گزینه ای به جز محاسبه احتمال بر اساس داده های جمع آوری شده از تجربیات قبلی و جاری وجود نداشت. امکانات کمی برای تعیین از قبل نحوه واکنش بیمار به عنوان یک فرد به دارو وجود داشت. و فرد مجبور بود برای فهمیدن برای فهم واکنش به دارو آن را تحمل کند، واقعیتی که ما «به طور کلی با جبرگرایی خاصی پذیرفته ایم».

تعیین ژنتیکی ظرفیت یک ارگانیزم برای پاسخدهی به محیط از دیرباز در زیست شناسی پذیرفته شده است، از جمله دخالت آنزیم ها در سم زدایی مواد خارجی علاوه بر علل غیر ژنتیکی و محیطی به تغییرات در توالی DNA نیز بستگی دارد. زمانی که در اواسط دهه ۱۹۵۰، ارتباط بین ساختار ژنتیکی و متابولیسم دارو مشخص شد، دری برای انجام چنین پیش بینی های فردی آگاهانه باز شد. به عنوان مثال، زمانی که کشف شد که علل تغییرات فردی در پاسخ به دارو می تواند ژنتیکی باشد. به طور دقیق تر، زمانی که میزان ژنتیکی بودن علل پاسخ های دارویی متنوع مطرح شد. درمان های دارویی بر این اساس به شدت با تجویز دارو مرتبط شد.

دانش روز افزون در مورد ژنوم انسان باعث توسعه پزشکی ژنومیک و آزمایشات ژنتیکی شده و همچنین به تشخیص برخی اختلالات غیر عادی کمک کرده است. با این حال، تأثیر ژنتیک بر پزشکی در طول قرن بیستم نسبتاً کم بود. توسعه اخیر فن آوری های جدید برای آزمایش های ژنتیکی، مطالعات جدیدی را در مورد نحوه تعامل داروها

کارآزمایی ها تضمین می کند که عوامل مخدوش کننده شناخته شده یا ناشناخته به طور مساوی بین گروه های درمان توزیع می شوند و در نتیجه نتایج دقیقی به دست می آیند. از طرفی چون فردیت در نظر گرفته نمی شود؛ داروها به صورت فرد محور توسعه نمی یابند.

افراد، از نظر بیولوژیکی و همچنین از نظر اجتماعی، بسیار متنوع هستند، و یک مشکل پزشکی این است که افراد با علائم مشابه، یا بیماری مشابه، ممکن است به یک داروی تجویز شده کاملاً متفاوت واکنش نشان دهند. حتی اگر داده های موجود، تجویز یک دارو را توجیه کند، اثرات این دارو می تواند بین افراد مختلف



بسیار متفاوت باشد. در حالی که ممکن است یک دارو تا حد زیادی به فرد کمک کند، فرد دیگری ممکن است کم و بیش به آن واکنش نشان ندهد. و در حالی که یک بیمار دچار عوارض جانبی شدید خواهد شد، برای بیمار دیگر چنین نخواهد بود. از دیدگاه بیمار، جالب است که بدانیم آیا فرد متعلق به گروهی (به طور معمول) است که دارو به آنها کمک می کند، یا به اقلیتی که کمک نمی کنند و یا دچار عوارض جانبی می شوند. و اگر چنین است، نوع و درجه ای آن به چه صورتی خواهد بود. برای جامعه، واکنش های نامطلوب دارویی (ADRs) یک مشکل عمده پزشکی و اقتصادی است. ADRها سالانه باعث هزاران مرگ و جراحات جدی می شوند و حتی پیشنهاد شده است که بین چهار تا شش علت اصلی مرگ و میر در ایالات متحده هستند به طوری که ADRها را بالاتر از پنومونی و دیابت قرار می دهد. بنابراین نگرانی بسیاری از افراد در مورد عوارض جانبی

و اجتماعی مهمی روبرو هستند که برای به کارگیری مسئولانه پیشرفت‌های علمی باید برطرف شوند. در زیر، تعادل اخلاقی بین چالش‌ها و فرصت‌های پزشکی شخصی در روانپزشکی از دیدگاه کفایت، هزینه و برابری درمانی بررسی می‌شود.

توالی ژنوم انسان و شناسایی اولیه‌ی حساسیت زمینه‌ای ژن‌ها به اختلالات روانی، امکان توسعه درمان‌های جدید و موثرتر را برای این اختلالات نشان می‌دهد. افزایش دانش در مورد مسیرهای پاتوفیزیولوژی بیماری‌های روانی عمده می‌تواند منجر به پیشرفت‌های درمانی عمده شود، با این فرض که درک مبانی پاتوفیزیولوژیکی این بیماری‌ها توسعه داروهای هدفمند و درمان‌های درمانی جدید را امکان‌پذیر می‌سازد.

بر اساس دانش ژنتیکی در مورد وضعیت متابولیک داروی بیماران، چندین مطالعه تنظیم دوزهای درمانی داروهای ضد افسردگی یا ضد روان پریشی را در مورد فنوتیپ‌های CYP2C9، CYP2D6، و CYP2C19 پیشنهاد می‌کنند. اجرای این تکنیک‌ها در عمل بالینی - که هدف نهایی تحقیقات فارماکوژنومیک در این زمینه است - می‌تواند به طور قابل توجهی درمان روانپزشکی را از نظر دوز مناسب، کاهش عوارض جانبی، جلوگیری از حوادث سمی و بهبود پایبندی و اثربخشی درمان بهبود بخشد. از سوی دیگر، با نگاهی به توسعه در فارماکوژنومیک از منظر امیدهای قبلی برای درمان‌های مبتنی بر انتقال ژن، این خطر غیر قابل اغماض وجود دارد که دانشمندان و آژانس‌های تامین مالی آنها و همچنین صنعت داروسازی،

و ژن‌ها با پتانسیل تأثیرات بزرگ‌تر گسترش داده است. فارماکوژنتیک (اصطلاحی که در دهه ۱۹۵۰ ابداع شد) مطالعه تغییرات فردی در پاسخ به دارو به دلیل وراثت است. می‌توان آن را از فارماکوژنومیک، یک اصطلاح گسترده‌تر که به تمام ژن‌های موجود در ژنوم که ممکن است بر پاسخ دارویی تأثیر می‌گذارند، متمایز کرد، اما این اصطلاحات اغلب به جای یکدیگر استفاده می‌شوند. امید قابل توجهی وجود دارد که درمان‌های جدید و موثرتری برای بسیاری از اختلالات روانی در صورت توسعه داروهایی که به طور خاص ژن‌های مسئول را مورد هدف قرار می‌دهند، به عنوان مثال، ژن‌های حساسیت به اسکیزوفرنی، به وجود آید.

شخصی‌سازی نسخه‌های دارویی نوید مزیای بسیار زیادی را از لحاظ پاسخ‌های دارویی قابل پیش‌بینی، کاهش ADRs، و برنامه‌ریزی سلامت شخصی به همراه دارد. در اینجا، «داروی شخصی‌سازی‌شده» را می‌توان به‌طور منطقی، اما نه به‌طور واقع‌بینانه، به‌عنوان دارویی که متناسب با فرد منفرد تولید شده است، تفسیر کرد. تفسیر واقع‌بینانه این است که پزشکی شخصی‌سازی شده «نسبتاً فردی» است به این معنا که داروها دارای ویژگی‌های محدودتری نسبت به داروهای قبلی «یک اندازه متناسب با همه» هستند. سایر مزیای، کاهش قابل توجه زمان و هزینه در توسعه دارو و امکان فارماکوژنومیک برای ساده کردن فرآیند کارآزمایی بالینی است. چشم‌اندازها هیجان‌انگیز هستند، اما در عین حال، این تکنیک‌های جدید با چالش‌های اخلاقی، قانونی





نیست، بلکه یک چالش کلاسیک است که در این زمینه جدید به روز شده است. اگر داروهایی که به طور خاص ژن‌های مسئول را هدف قرار می‌دهند، در واقع می‌توانند به درمان‌های مؤثرتری برای اختلالات روانی منجر شوند. با این حال نقش ژن‌ها در ایجاد اختلالات روانی بسیار پیچیده است، همانطور که ارتباط بین ژنوتیپ و فنوتیپ در متابولیسم دارو بسیار پیچیده است. برای مثال، نمی‌توان پیش‌بینی‌های با احتمال زیاد پاسخ‌های دارویی را بر اساس تغییرات ژنتیکی تکی پایه‌گذاری کرد. در حالی که مشارکت احتمالی بیولوژی مولکولی در کشف داروی روان‌داروایی مهم است، نباید بیش از حد بر آن



تاکید کرد یا از آن ساده گذشت.

برای علم، مراقبت‌های بهداشتی و صنعت داروسازی، مهم است که برای گسترش ایده‌های جدید و انواع جدید داروها تلاش کنند. با این حال، اگر انتظارات اغراق آمیز باشد، این ممکن است اعتماد عمومی را تضعیف کند و حمایت مالی را در چشم انداز طولانی تر کاهش دهد. این همان اتفاقی است که برای ژن درمانی رخ داد: «وقتی تبلیغات مشروع تبدیل به یک هیاهو شد و به دنبال آن شکست‌های عمومی آزمایش‌های بالینی، سرمایه‌های مخاطره‌آمیز و حامیان دولتی از این حوزه کنار رفتند. نتیجه این بود که تحقیقات علمی آسیب دید و مردم و سایر ذی‌نفعان کوله باری از وعده‌ها را در دست داشتند. بدبینان نه تنها به عدم قطعیت علمی در مورد وعده‌های داده شده، بلکه به اغراق در کاهش وعده داده شده در ADRها و نسبت هزینه به فایده پیشنهادی اشاره می‌کنند. زمانی که در سال ۲۰۰۶، صنعت داروسازی پیش‌بینی کرد که تا سال ۲۰۱۰، «فرایند کشف و توسعه

این خطر را مطرح کنند.

نگرانی اصلی کفایت علمی است. آیا زیربنای علمی وعده‌های فارماکوژنومیک درست است؟ آیا بازیکنان به اندازه کافی عدم قطعیت‌های علمی مرتبط با تحقیقات فارماکوژنومیک را تصدیق می‌کنند؟ به عنوان مثال، تعاملات پیچیده بین ژن/مغز/محیط که زمینه ساز ایجاد اختلالات روانی است؟ برای درک اهمیت توضیحات ژنتیکی اختلالات پیچیده و ناهمگن، مانند اسکیزوفرنی، به عنوان مثال، از نظر استعداد ژنتیکی برای توسعه آن، همچنین لازم است نقش عوامل اپی ژنتیکی (عملکردهای ژنومی ارثی که در کد توالی DNA) و عوامل مرتبط با محیط روانی اجتماعی. به همین ترتیب، برای ارزیابی مناسب محصولات روان دارویی خاص ژنوتیپ، باید تعاملات اپی ژنتیکی پیچیده را در نظر گرفت. مغز انسان اساساً یک ساختار زیست اجتماعی است و سلامت روان در طول زندگی به شرایط اجتماعی و همچنین بیولوژیکی بستگی دارد. مغز در یک «پوشش ژنتیکی» رشد می‌کند، اما تکامل معماری آن تحت تأثیر عوامل اجتماعی مهمی است، به ویژه از طریق وزن عظیم آثار فرهنگی که به طور اپی ژنتیکی در مغز ما ذخیره می‌شود. تشکیل سیناپس‌ها هم قبل از تولد و هم پس از تولد است و در بدو تولد کامل نیست. رشد مغز انسان پس از تولد به طور قابل توجهی بیشتر از هر حیوان دیگری طول می‌کشد. اما شدیدترین رشد در طی ۲ سال اول اتفاق می‌افتد، اما تا بلوغ و بعد از آن ادامه می‌یابد و بالاترین عملکردهای اجرایی که توسط لوب فرونتال تعیین می‌شود تا سن حدود ۲۰ سالگی به طور کامل بالغ نمی‌شوند. محیط بر این فرآیند تاثیر مهمی دارد و اگر شبکه‌های عصبی فعال نباشند، ناپدید می‌شوند به عبارتی «از آن استفاده کن یا از دست بده!» در غیاب تحریک کافی، شبکه مغزی آسیب غیرقابل برگشتی را متحمل می‌شود و ممکن است اختلالات روانی جدی ایجاد شود.

توضیحات ژنتیکی، اپی ژنتیکی، عصبی فیزیولوژیک و روانی-اجتماعی بیماری روانی مکمل یکدیگر هستند و در روانپزشکی مدرن رو به روی یکدیگر قرار نمی‌گیرند. با این حال، دستیابی به درک صحیح از تعاملات بین این دیدگاه‌های متمایز در ساختارهای علی پیچیده زیربنایی اختلالات روانی و درمان‌های درمانی آنها دشوار است. این یک چالش جدید، مخصوص فارماکوژنومیک

به نصف زمان کنونی طول می کشد، و هزینه های هر دارو به یک چهارم میانگین فعلی کاهش می یابد» نشانه هایی از تبلیغات وجود داشت. ما هنوز آنجا نیستیم، و در زمان نوشتن این پیش بینی، حداقل از نظر زمانی، بیش از حد خوش بینانه به نظر می رسد.

تحلیل های جامعه شناختی این انتظارات بر چگونگی ارتباط بازیگران کلیدی با دیدگاه های چشم انداز فن آوری جدید متمرکز شده است. دیدگاه های آن ها به عنوان ساختارهایی در نظر گرفته می شود که در آن هر بازیگر به طور فعال به شکل دهی مسیر یک فناوری نوظهور کمک می کند. حتی کارشناس اخلاق زیستی به عنوان یک همکار پیشنهاد می شود که به طور فعال توسط شرکت های داروسازی و جامعه علمی بیوتکنولوژی برای خدمت به عنوان یک «دلالت سیاسی» استخدام می شود. یک پیام اساسی در این تحلیل های جامعه شناختی این است که صنعت، حرفه پزشکی و گروه های بیمار مسئول تولید تبلیغات هستند و آن ها خواستار تحلیل علمی - اجتماعی تری از علم پشت فارماکوژنومیک هستند تا دیدگاه واقعی تری از آنچه می تواند به دست آورد. منافعی را که برای اجرای زود هنگام فشار می آورند، آشکار کند، و هیاهو را واسازی کند. در این زمینه، نباید نادیده گرفت که دانشمندان علوم اجتماعی، به عنوان مثال، متخصصان اخلاق، ممکن است خودشان از هیاهو تغذیه کنند و در تولید آن مقصر باشند. به عبارت دیگر، روش های علوم اجتماعی باید بدون استثناء علم اجتماعی به عنوان موضوعی برای بررسی مورد استفاده قرار گیرد.

هزینه در مقابل سود

داروی ضد روانپزشکی نسل اول کلوزاپین هنوز در به روزرسانی سال ۲۰۰۹ مؤسسه ملی سلامت و تعالی بالینی بریتانیا (NICE) برای راهنمای اسکیزوفرنی توصیه می شود اما در یک بیانیه مطبوعاتی در سال ۲۰۰۲، NICE داروهای ضد روان پزشکی جدیدتر را به عنوان یکی از اولین خطها توصیه می کند. انتخاب بین داروهای جدیدتر و نسل اول تا حدی به مزایای نسبی داروها و عوارض جانبی آنها و تا حدی به بودجه مراقبت های بهداشتی بستگی دارد.

یک دلیل مهم برای توصیه داروهای روان پزشکی جدیدتر به جای نسل اول این است که دومی معمولاً

عوارض جانبی شدیدتری دارد (به عنوان مثال، اختلالات قلبی مانند میوکاردیت و کاردیومیوپاتی، اختلال خونی آگرانولوسیتوز، یا دیسکینزی دیررس، یک اختلال حرکتی بالقوه غیرقابل برگشت). از سوی دیگر، داروهای جدیدتر معمولاً گران تر هستند. اغلب اثربخشی افزایشی چندان چشمگیر نیست. از این رو، یک مسئله بودجه بهداشتی واضح در انتخاب داروها وجود دارد.

توسعه داروهای جدید روشی پرهزینه است. مرحله توسعه می تواند سال ها طول بکشد و بسیار گران است. مراحل آزمایش نیز می تواند سال ها طول بکشد و به همین ترتیب بسیار گران است. الزامات بیشتر و بیشتری توسط آژانس های نظارتی مطرح می شود، و از بین داروهای جدید بالقوه، تعداد کمی از داروهای جدید به مرحله بازاریابی و فروش می رسند - مرحله ای که می تواند حتی بیشتر از ترکیب دو داروی قبلی هزینه داشته باشد. این عوامل به طور مشترک توسعه دارویی را بسیار پرهزینه می کند و در نتیجه، شرکت های داروسازی برای جبران هزینه های خود هر کاری که می توانند انجام می دهند.

در سال های اخیر، توازن قوا تغییر کرده است و بازار برای شرکت های داروسازی سخت تر شده است، به عنوان مثال، به دلیل انقضای اختراعات، فرسایش در خطوط تولید، و این واقعیت که دولت ها، شرکت های بیمه و بیماران به طور فزاینده ای اعلام می کنند که آن ها چه نوع دارویی می خواهند و چقدر حاضرند برای آن ها بپردازند. این بدان معناست که فقط سازندگان دارو نیستند که آستانه نوآوری را تعریف می کنند، بلکه متقاضیان مراقبت های بهداشتی نیز هستند. در این شرایط، جایی که صنعت داروسازی در مقایسه با روزهای پرافتخار دهه ۱۹۹۰ شاهد کاهش ارزش خود بوده است، سهم بیولوژی مولکولی در کشف دارو نویدبخش افزایش سود برای شرکت های داروسازی است.

با توجه به نسبت هزینه-فایده توسعه داروی فارماکوژنومیک، دیدگاه های عمیقاً متفاوتی از آینده وجود دارد. با توجه به دیدگاه خوش بینانه، درک بهتر از نحوه عملکرد بیماری های مختلف هم در سطح مولکولی و هم به عنوان بخشی از یک سیستم بیولوژیکی ممکن است صنعت را قادر سازد تا بیماری ها را با دقت بیشتری تعریف کند و داروهایی را تولید کند که برای انواع بیماری های خاص هدف قرار می گیرند. بسیاری از داروهای جدید به



گروه‌های خاص در این کارآزمایی‌ها و همچنین کاهش تعداد افراد مورد مطالعه شود که می‌تواند اعتبار خارجی مطالعه و کاربرد بالینی را تحت تأثیر قرار دهد. حتی با کارآزمایی‌های بالینی مقرون‌به‌صرفه‌تر و کارآمدتر، اگر محققان بتوانند تنها افرادی را با ژنوتیپ خاصی برای آزمایش یک داروی خاص به کار گیرند، خطر مرتبط با این واقعیت وجود دارد که داروی آینده‌نگر فقط روی یک داروی کوچک و ژنتیکی آزمایش شود. گروه همگن عوارض جانبی ممکن است در مورد افرادی که این ژنوتیپ را ندارند شناسایی نشوند، به این معنی که یک دارو می‌تواند با آزمایش کمتر قبل از بازاریابی و اطلاعات کمتری در مورد عوارض جانبی به بازار عرضه شود. اگر فقط بیماران دارای ژنوتیپ آزمایش شده از آن استفاده کنند، ممکن است مشکلی ایجاد نشود، اما اگر (به عنوان مثال، از طریق اشتباه در نسخه یا استفاده‌های غیر تجویزی) فردی با ژنوتیپ متفاوت آن را مصرف کند، آگاهی از عوارض جانبی احتمالی برای این افراد ضروری است. این با خطاهای دارویی با داروهای سنتی آزمایش شده تصادفی متفاوت است. در مورد دومی، اگر شخصی به طور غیرقابل توجهی داروی بدون نسخه مصرف کند، یا اگر یک روانپزشک به اشتباه دارویی، به عنوان مثال، یک داروی ضد افسردگی را تجویز کند، خطرات و عوارض جانبی احتمالی به خوبی قابل پیش‌بینی است و احتمالاً در صورتی می‌توان آن را درمان کرد. اگر همان فرد به اشتباه داروی خاص ژنوتیپ را مصرف کند، هیچ دانش آزمایشی در مورد آنچه ممکن است اتفاق بیفتد وجود ندارد. این یک استدلال علیه توسعه داروهای ژنوتیپ خاص نیست، بلکه استدلالی برای توسعه یک زیرساخت اجتماعی برای مدیریت توزیع آن‌ها است. این مشکل بسیاری از چالش‌های موجود در ادغام داروهای فارماکوژنومیک در مراقبت‌های روانپزشکی را برجسته می‌کند، به عنوان مثال، نیاز به آزمایش‌های فارماکوژنتیک ساده و در دسترس با دستورالعمل‌های بالینی که به روانپزشکان و پرسنل مراقبت‌های بهداشتی اجازه می‌دهد از این آزمایش‌ها به اندازه کافی استفاده کنند و همچنین داروهای فارماکوژنتیک را تجویز یا توصیه کنند. به عنوان نیاز به اقدامات موثر برای جلوگیری از مصرف غیر تجویزی. اطلاعات ژنتیکی به‌دست‌آمده نیز باید از نظر قانونی محافظت شود تا از حریم خصوصی

جای شیمی، مبتنی بر بیولوژی هستند. با هدف «دریافت داروی مناسب برای بیمار مناسب»، افراد در تحقیقات انسانی مورد آزمایش‌های بالینی ژنوتیپ قرار می‌گیرند تا پاسخ‌های احتمالی دارویی را بیابند، پیشرفتی که همچنین برای کاهش قابل توجه زمان و هزینه ساخت داروهای جدید پیش‌بینی می‌شود.

اگر این پیش‌بینی درست باشد، ممکن است هزینه تولید دارو در مورد داروهای هدفمند نسبت به داروهای یک‌اندازه مشکل کمتری ایجاد کند. بنابراین، پیشرفت‌های فارماکوژنومیک می‌تواند منجر به مراقبت‌های بهداشتی بهتر بدون افزایش قیمت مشتری و شاید حتی کاهش آن شود. این می‌تواند یک موقعیت برد-برد باشد، که در آن بیماران مراقبت‌های بهداشتی بهتری دریافت می‌کنند در حالی که صنعت درآمد خود را افزایش می‌دهد.

شکاکان (که در میان آنها برخی از بخش‌های صنعت داروسازی را نیز می‌یابیم) دیدگاه محتاطانه‌تری را توصیه می‌کنند و استدلال می‌کنند که محصولات ویژه‌ای که فارماکوژنومیک تولید می‌کنند، ریسک بخش‌بندی بازار، افزایش هزینه‌های توسعه و کاهش سود را دارند. بدبینان استدلال می‌کنند که این تحقیق برای تولید برنامه‌های بالینی بیش از زمان پیش‌بینی‌شده طول می‌کشد و بنابراین صرفه‌جویی در هزینه‌های ادعایی بیش نخواهد بود.

البته، تعیین نسبت هزینه به فایده درمان‌های درمانی جدید ممکن است از قبل دشوار باشد. با این حال، استدلال هزینه فارماکوژنومیک را می‌توان بر مبنای کلی زیر سوال برد. بازار یک داروی ژنوتیپ خاص کوچکتر از یک نوع دارویی است که با همه انواع سازگار است. حتی اگر فرآیند توسعه کارآمدتر شود، توسعه داروهای بسیار تخصصی که جمعیت‌های کوچک و نه بزرگ را هدف قرار می‌دهند نیز می‌تواند به داروهای بسیار گران قیمت منجر شود. نیاز شرکت‌های دارویی به بازپرداخت سرمایه‌گذاری‌های خود یک واقعیت اقتصادی است که می‌تواند با منافع مراقبت‌های بهداشتی در تضاد باشد، و بدیهی نیست که نگرانی‌های دومی بیشتر از اولی باشد. برنده‌های درمانی در مقابل بازنده‌ها غربالگری شرکت‌کنندگان در کارآزمایی‌های بالینی بر اساس ژنوتیپ مشکلات اخلاقی متعددی را ایجاد می‌کند. چنین طبقه‌بندی ممکن است منجر به نمایش ناعادلانه

اگر توسعه داروی فارماکوژنومیک دقت در گنجاندن بیمارانی را که می‌توان به آنها با یک دارو کمک کرد را ممکن می‌سازد، این امر مستلزم حذف به بیمارانی است که نمی‌توان به آنها کمکی کرد. حد فارماکولوژیک در برابر حذف در برخی موارد می‌تواند یک مسئله نژادی یا قومیتی باشد. به عنوان مثال، داروهایی برای درمان فشار خون بالا اثرات متفاوتی بر روی جمعیت سیاه‌پوستان و قفقازی‌ها دارند. مفهوم «نژاد» از نظر علمی بحث برانگیز است. برخی ادعا می‌کنند که «نژاد از نظر بیولوژیکی بی معنی است»، در حالی که برخی دیگر استدلال می‌کنند که این بستگی به نحوه تعریف مفهوم دارد. در فارماکولوژی به خوبی ثابت شده است که گروه‌های قومی مختلف حداقل به شیوه‌های متفاوتی به داروها واکنش نشان می‌دهند، که یکی از دلایلی است که کنفرانس بین‌المللی هماهنگ‌سازی (ICH) برای هماهنگ کردن الزامات فنی برای ثبت داروها برای استفاده انسانی در سه منطقه اصلی: اروپا، آمریکا و آسیا. ژاپن اصرار دارد که به دلیل ویژگی‌های دارویی قومیتی، مطالعات فاز ۱ باید همیشه در جمعیت‌های آسیایی نیز انجام شود.

اگر بتوان (نابرابری) درمانی را به نژاد یا قومیت مرتبط کرد، این چیزی است که ارزیابی اجتماعی توسعه داروی فارماکوژنومیک باید در نظر گرفته شود. همانطور که مشکل داروها و بیماری‌های یتیم نشان می‌دهد، شرکت‌های داروسازی هیچ تعهدی برای تولید داروها به شیوه‌ای عادلانه ندارند. به عنوان مثال، اگر یک گروه نژادی یا قومی بسیار کوچک باشد، نسبت هزینه سود برای تولید داروها برای درمان آن گروه ممکن است از نظر اقتصادی مفید نباشد. این شکل دیگری از تبعیض احتمالی است که دولت‌ها ممکن است در سیاست‌های مراقبت‌های بهداشتی و تحقیقات بهداشتی خود به منظور تضمین حفاظت از اقلیت‌های ژنتیکی یا قومی با آن برخورد کنند.

نتیجه

پزشکی شخصی در روانپزشکی، به عنوان مثال، به شکل درمان مناسب ضد افسردگی یا ضد روان‌پریشی، قبلاً پیشرفت مهمی به ویژه از نظر دوزهای درمانی تنظیم شده، و پاسخ‌های دارویی قابل پیش‌بینی یا عوارض جانبی ناشی از دارو داشته است. اگرچه این فرصت‌ها

و محرمانه‌بودن محافظت شود، و درخواست‌هایی برای احتیاط برای «قانون‌گذاری استفاده از آزمایش‌های ژنتیکی» صورت گرفته است.

مشکل دیگری از دیدگاه بیمار باقی می‌ماند که به هزینه‌های مربوط به توسعه هدفمند دارو مربوط می‌شود. این مربوط به این واقعیت است که برخی از افراد ممکن است به گروه‌های بیماران کمتر سودآور تعلق داشته باشند.

برای به دست آوردن مجدد سرمایه‌گذاری در دارویی که برای جمعیت کوچکی مورد استفاده قرار می‌گیرد، قیمت باید بالاتر از زمانی باشد که دارو می‌توانست بین جمعیت زیادی توزیع شود. این اصل اقتصادی برای به اصطلاح «بیماری‌های یتیم» یعنی شرایط پزشکی که یا خیلی نادر هستند، یا جمعیت‌هایی را که برای توسعه دارو در آن منطقه بسیار ضعیف هستند، تحت تأثیر قرار می‌دهند، مشکل ایجاد می‌کند. گروه‌های بیمار کم‌سودتر نسبت به گروه‌های بیماران سودآور مبتلا به بیماری‌هایی که در کشورهای توسعه‌یافته نیز شایع هستند، شانس کمتری برای توسعه درمان دارند. برای اصلاح این وضعیت، سیاست‌های عمومی در بسیاری از کشورها، تحقیقاتی را با هدف تولید «داروهای یتیم» که به طور خاص برای درمان این بیماری‌های نادر یا این بیماری‌ها که عمدتاً جمعیت فقیر را آزار می‌دهند، مورد هدف قرار می‌دهند، تأمین مالی یا تسهیل می‌کنند. اکنون فارماکوژنومیکس روش جدیدی را برای تعلق به یک گروه بیماران کم سود معرفی می‌کند. به معیارهای سنتی ابتلا به یک بیماری نادر، یا تحت فشار فقر بودن، اکنون ممکن است داشتن یک ژنوتیپ نادر را اضافه کنیم.

هنگامی که داروهای فارماکوژنومیک جدید تولید می‌شوند، باید در گروه‌های بیماران خاص که توسط داروهای خاص مورد هدف قرار می‌گیرند، آزمایش شوند. با این حال، ممکن است یافتن تعداد کافی بیمار برای آزمایش واریانت‌های نادر پروفایل‌های فردی دشوار باشد. همچنین تولید داروی جدید برای چنین گروه‌های کوچکی می‌تواند گران باشد. بنابراین، بیمارانی که ژنوتیپ‌های سودآور کمتری دارند، در خطر تبدیل شدن به «یتیمان درمانی» قرار دارند و دولت‌ها ممکن است نیاز داشته باشند سیاست‌های داروهای یتیم خود را برای اصلاح این شکل اضافی از نابرابری گسترش دهند.



ژنتیکی به دست آمده به طور ایمن در برابر سوء استفاده محافظت می‌شود و اقلیت‌های ژنتیکی یا قومی از تبعیض محافظت می‌شوند.

ملاحظات اخلاقی که در اینجا از نظر کفایت، هزینه، و برابری درمانی در نظر گرفته شده است، هیچ اعتراضی به توسعه پزشکی شخصی سازی شده در این حوزه ندارد. در عوض، آنها به ضرورت توسعه زیرساخت‌های اجتماعی با دستورالعمل‌های کافی برای اطمینان از اجرای مسئولانه این تکنیک‌های نویدبخش اشاره می‌کنند.

منبع:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3181935/>

امیدوارکننده هستند، اما چالش‌های علمی، اخلاقی، قانونی و اجتماعی متعددی را نیز به همراه دارند. ارزیابی کافی از پزشکی شخصی سازی شده در روانپزشکی باید بر اساس همه این دیدگاه‌ها بر اساس آنالیز علم پشت تحقیقات فارماکوژنومیک برای دریافت دیدگاهی واقع بینانه از آنچه در واقع می‌توان به دست آورد، و نیز بر اساس آنالیز ساختارهای سیاسی-اجتماعی مرتبط پیرامون این تحقیق باشد. امیدهای موجه را نباید متورم کرد تا به هیاهوی وعده‌های اغراق آمیز تبدیل شود که هیچ هدف مشروعی را دنبال نمی‌کند. نشانه‌های تبلیغات، به عنوان مثال در قالب فشار برای اجرای عجولانه، باید جلوگیری شود و یک دیدگاه واقع بینانه ارائه شود. آنالیز سود واقعی هزینه برای تولید بودجه‌های معقول مراقبت‌های بهداشتی مورد نیاز است. آزمایش‌های فارماکوژنتیک باید همراه با دستورالعمل‌هایی برای استفاده از آنها ایجاد شوند تا تکنیک‌های جدید بتوانند مسئولانه در عمل بالینی پیاده‌سازی شوند. سیاست‌های عمومی در مورد بیماری‌های یتیم و داروها ممکن است نیاز به گسترش داشته باشند تا از ایجاد گروه جدیدی از «یتیمان ژنتیکی» جلوگیری شود. در حالی که مقررات قانونی لازم است تا اطمینان حاصل شود که اطلاعات



پزشکی شخصی - پیاده سازی در مراقبت های بهداشتی سیستم در اروپا

چکیده:

پزشکی شخصی (PM) رویکردی مبتنی بر درک تفاوت های بین بیماران مبتلا به یک بیماری است و نشان دهنده تغییر مفهوم «یک اندازه برای همه» است. بر اساس این مفهوم، درمان های مناسب باید برای گروه های خاصی از بیماران انتخاب شود. PM پیش بینی اینکه آیا یک درمان خاص برای یک بیمار خاص موثر خواهد بود یا خیر امکان پذیر است. PM هنوز باید بر بسیاری از چالش ها و موانع غلبه کند تا بتواند با موفقیت در سیستم های مراقبت های بهداشتی پیاده سازی شود. با این حال، یادآوری این نکته ضروری است که PM یک انقلاب پزشکی نیست، بلکه یک تکامل است.

روش ها: برای دستیابی به هدف این مطالعه، که شناسایی موانع و تسهیل کننده های موجود برای اجرای PM و برجسته سازی شیوه های موجود در کشورهای اروپایی بود، سه گروه متمرکز انجام شد. بحث های گروه های متمرکز حوزه های موانع و تسهیل کننده های اجرای طب شخصی سازی شده را پوشش می داد.

یافته ها: این بخش به تشریح نتایج گروه های کانونی می پردازد که حوزه های موانع و تسهیل کننده های اجرای پزشکی شخصی سازی شده را پوشش می دهند.

نتیجه گیری: پزشکی شخصی سازی شده قبل از اینکه بتواند با موفقیت در سیستم های سلامت پیاده سازی شود، با چالش ها و موانع زیادی روبرو است. ترجمه PM به کشورهای اروپایی، تفاوت در مقررات، هزینه های بالای فناوری های جدید و بازپرداخت هزینه ها از دلایل تاخیر در اجرای PM است.



فرونوش هنرمند^۱

۱- کارشناسی بیوتکنولوژی، دانشگاه آزاد اسلامی، تهران، ایران
پژوهشگر مرکز تحقیقات پزشکی شخصی آمیتیس زن

۱. مقدمه

پزشکی شخصی (PM) یک حوزه در پزشکی است که استراتژی‌های پیشگیری و درمان را برای یک بیمار خاص تنظیم می‌کند. هیچ تعریف قابل قبول جهانی از پزشکی شخصی وجود ندارد.

با این حال، در دسامبر ۲۰۱۵، وزیر بهداشت اتحادیه اروپا تعریف زیر را از PM در نتیجه‌گیری شورای پزشکی شخصی سازی شده برای بیماران منتشر کردند: یک مدل پزشکی که از توصیف فنوتیپ و ژنوتیپ افراد برای تنظیم استراتژی درمانی مناسب برای فرد مناسب در زمان مناسب و یا تعیین استعداد ابتلا به بیماری و یا امکان پیشگیری به موقع و هدفمند استفاده می‌کند (به عنوان مثال، پروفایل مولکولی، تصویربرداری پزشکی، داده‌های سبک زندگی).

در واقع، همانطور که سووینسکی و همکاران اشاره کردند، توجه روزافزونی به پزشکی شخصی شده معطوف شده است. این نشان‌دهنده یک تغییر اساسی از روش‌های «یک اندازه متناسب با همه» برای درمان بیماران مبتلا به بیماری یا استعداد به سمت رویکردهای جدید، مانند درمان‌های هدفمند است که می‌تواند بهترین نتایج را در درمان بیماری‌های بیماران به دست آورد.

همانطور که یونهی پارک بیان کرد، با در نظر گرفتن تنوع فردی ژن‌ها و محیط، به دوران پزشکی شخصی نزدیک می‌شود. در این دوران، در نظر گرفتن ویژگی‌های بیماران و نشان دادن مزایای بالینی برای بیماران بسیار مهم است.

همانطور که خورخه آلبرتو برنشتاین ابریارث اشاره کرد، سرمایه‌گذاری در تحقیقات در زمینه پزشکی شخصی و دقیق در حال افزایش است. این سرمایه‌گذاری‌ها بسیار مهم هستند و به منابع زیادی نیاز دارند، زیرا PM براساس آزمایش‌های ژنتیکی، شناسایی بیومارکرها و توسعه داروهای هدفمند، عمل پزشکی را فردی می‌کند و افراد را در مرکز قرار می‌دهد. با این حال، جنبش پزشکی فردی یا پیش‌بالینی بحث برانگیز است و منجر به اختلافات قابل توجهی بین موافقان و منتقدان آن (عمدتاً به دلایل مالی) شده است.

به گفته Love-Koh و همکاران، بزرگترین دلیل برای نگرانی این است که PM نحوه ارائه و ارزیابی برخی از خدمات مراقبت‌های بهداشتی را تغییر می‌دهد، حتی اگر

پذیرش PM نوید مزایای قابل توجهی را بدهد. همانطور که او در مقاله خود در مورد آینده پزشکی دقیق اشاره می‌کند، طول عمر دستورالعمل‌ها ممکن است کوتاه تر شود، عدم قطعیت‌ها در ساختار ممکن است افزایش یابد و ملاحظات سهام جدید ظاهر شود. با افزایش سریع کشف بیومارکرها و ظهور فناوری‌های هوش مصنوعی (AI)، بهبود روش‌ها و ارزیابی شواهد به دستیابی و حفظ هدف مراقبت‌های بهداشتی مقرون‌به‌صرفه کمک می‌کند. PM اجازه می‌دهد تا مداخلات مراقبت‌های بهداشتی را برای گروه‌های بیمار بر اساس حساسیت به بیماری، اطلاعات تشخیصی و یا پیش‌آگهی، با پاسخ به درمان آنها انجام دهیم.

یکی از مشکلات قابل توجه این است که در سال‌های اخیر رشد گسترده‌ای در داده‌ها در بخش بهداشت وجود داشته است. برخی گزارش‌ها حاکی از آن است که تولید داده در مراقبت‌های بهداشتی سالانه ۴۸ درصد افزایش می‌یابد. همانطور که Lopes-Júnior اشاره می‌کند، چالش فعلی تبدیل این داده‌های پزشکی گسترده جمع‌آوری‌شده در بخش سلامت به مزایای بالینی برای بیماران، با ارائه تشخیص‌ها، درمان‌ها و مراقبت‌های شخصی‌سازی‌شده‌تر برای افراد و جمعیت‌های هدف است.

پزشکی شخصی با چالش‌ها و موانع زیادی برای پیاده سازی موفقیت آمیز در سیستم‌های مراقبت‌های بهداشتی مواجه است. با این حال، یادآوری این نکته ضروری است که پزشکی شخصی یک انقلاب پزشکی نیست، بلکه یک تکامل است. مفهوم پزشکی شخصی چندین دهه است که وجود داشته است و استفاده از رویکردهای شخصی در درمان پزشکی به طور پیوسته در طول زمان افزایش یافته است. توسعه فناوری‌های جدید رشد پزشکی شخصی را در سال‌های اخیر سرعت بخشیده است. با این حال، این پیشرفت‌ها بر پایه تحقیقات علمی و عملکرد پزشکی است که به سال‌ها قبل بازمی‌گردد. از این نظر، پزشکی شخصی سازی‌شده را می‌توان به‌عنوان یک تحول در عمل پزشکی به جای تغییر ناگهانی و انقلابی در نظر گرفت. توسعه پزشکی شخصی یک فرآیند مداوم است که بر اساس دانش و فناوری موجود است و با اکتشافات و توسعه فناوری‌های جدید به تکامل خود ادامه خواهد داد. مزایای پزشکی شخصی بسیار زیاد است، از بهبود دقت تشخیصی گرفته تا شناسایی بهترین گزینه درمانی برای

نظرات خصوصی پاسخ دهندگان در مورد سهولت انطباق PM با نیازهای شهروندان مرتبط است.

مشخصات سوالات:

سوال ۱: طب شخصی (از نظر شما) چیست؟
سوال ۲: مهمترین تسهیل کننده‌ها و موانع استفاده عمومی از طب شخصی کدامند؟ موانع/تسهیل به چه چیزهایی مربوط می‌شود؟
سوال ۳: آیا طب شخصی سازی شده می‌تواند به راحتی با نیازهای شهروندان سازگار شود؟ چه چیزی می‌تواند مفید باشد؟

جزئیات طراحی روش کدگذاری: کد کشور شرکت کنندگان، شماره شرکت کننده (از ۱ تا ۷) و شماره گروه متمرکز (از ۱ تا ۳).

۳.۴. توسعه پرسشنامه و جمع‌آوری داده‌ها

شرکت کنندگان

گروه‌های کانونی در سه گروه انجام شد. اولین گروه متمرکز با نمایندگان مؤسسات دولتی لهستان، مؤسسات مالی، نمایندگان حقوق بیماران و بنیادهای بیماران برگزار شد. ۷ نفر به غیر از ناظر و تسهیل‌گران شرکت کردند. گروه دوم متشکل از نمایندگان کمیسیون اروپا، وزارت بهداشت ایتالیا، یک دانشمند و یک پزشک عمومی از اوکراین بود. گروه دوم با حضور ۴ نفر برگزار شد. سومین گروه با نمایندگان وزارت علوم، فرهنگ و گردشگری ایالت ساکسون و Fondazione Regionale per la Ricerca Biomedica برگزار شد. در این جلسه سه نفر شرکت داشتند.

۳.۵. متغیرها

۳.۵.۱. متغیرهای کمی

گروه‌های متمرکز اطلاعاتی در مورد سن، جنسیت و ملیت پاسخ دهندگان ارائه می‌دهند.

۳.۵.۲. متغیرهای کیفی

گروه‌های کانونی داده‌های تجربی را در مورد تجربیات فردی پاسخ‌دهندگان در رابطه با موانع و تسهیل کننده‌های اجرای پزشکی شخصی در سراسر اروپا تولید کردند.

بیمار بر اساس ویژگی‌های آن‌ها، تا درمان هدفمند که احتمال درمان‌های موفق را افزایش می‌دهد، عوارض جانبی را کاهش می‌دهد، امکان پیشگیری بهتر از بیماری را فراهم می‌کند و بسیاری از موارد مهمتر از همه، افزایش مشارکت بیمار، کاهش هزینه‌های مراقبت‌های بهداشتی، و همچنین ترویج تحقیق و نوآوری است. این مقاله موانع و تسهیل کننده‌های اجرای مداخلات پزشکی شخصی سازی شده را مورد بحث قرار می‌دهد و یکی از نتایج پروژه Horizon 2020 Regions4PerMed را تشکیل می‌دهد: «هماهنگی بین منطقه‌ای برای جذب سریع و عمیق سلامت شخصی».

۲. هدف از مطالعه

هدف از این مطالعه شناسایی موانع و تسهیل کننده‌های موجود برای اجرای پزشکی شخصی، شناسایی روش‌های بالقوه برای رسیدگی به آنها و برجسته کردن شیوه‌های موجود در کشورهای اروپایی بود که با موفقیت برای حمایت از اجرای مداخلات پزشکی شخصی کار می‌کنند.

۳. مواد و روش‌ها

۳.۱. تاییدیه اخلاق

این مطالعه توسط کمیته اخلاق زیستی دانشگاه پزشکی Wrocław با شماره KB ۰۴۵۰/۲۰۲۰ تایید شده است.

۳.۲. طراحی مطالعه

برای دستیابی به هدف پژوهش، سه گروه متمرکز انجام شد. بحث در گروه‌های کانونی در زمینه‌های موانع و تسهیل کننده‌های اجرای پزشکی شخصی سازی شده بود.

۳.۳. تنظیمات

بحث گروه‌های متمرکز آنلاین در پلتفرم زوم انجام شد. گروه‌های کانونی ایجاد شده، بینش‌هایی را در مورد تفکر مردم ارائه کردند و درک عمیق‌تری از پدیده پزشکی شخصی سازی شده ارائه کردند. سه دسته از شرکت کنندگان در گروه تمرکز آنلاین وجود داشت: تسهیل‌گران، شرکت کنندگان عمومی و پاسخ دهنده. در طول گروه تمرکز، سؤالاتی در مورد درک فردی از پزشکی شخصی پرسیده شد. تسهیل کننده‌های کلیدی و موانع استفاده عمومی از PM؛ و اینکه چگونه اینها با

شخصی را در رویکردهای خود پیاده سازی کردند. به عنوان مثال، انجمن دیابت آمریکا قبلاً یک رویکرد شخصی را در استانداردهای مراقبت از دیابت گنجانده است، در هنگام تصمیم‌گیری برای تجویز چه داروهایی و نوع پیشگیری به بیماران، بسته به بیماری قلبی عروقی یا عامل خطر، چاقی، وضعیت اقتصادی، یا بیماری کلیوی. پزشکی شخصی برای پاسخگوی دیگر به این معناست که پزشکان و پرستاران در هر مرکز پزشکی اطلاعاتی در مورد بیماران مانند سن، بیماری‌ها یا شرایط قبلی، اطلاعات آلرژی‌ها و غیره دارند و بر اساس این اطلاعات تشخیص داده می‌شود.

همانطور که قبلاً ذکر شد، PM درمان مناسب برای بیمار مناسب در زمان مناسب است، به معنای تعریفی که توسط شورای اروپا استفاده می‌شود. یکی دیگر از جنبه‌های بسیار مهم، پزشکی شخصی سازی شده مبتنی بر داده است.

۴.۱.۱. حفاظت از داده ها

جمع آوری و گردآوری داده‌های ژنتیکی چندین موضوع اخلاقی را مطرح می‌کند و همچنین خطر لو رفتن داده‌های ژنتیکی به عنوان داده‌های پزشکی وجود دارد که خطر نسبتاً بالایی دارد. یک مشکل عمده نیز سازگاری داده‌های جمع آوری شده است. ابتکارات محلی، کوچک، متوسط و بزرگ متنوعی وجود دارد. داده‌های جمع آوری شده فرمت متفاوتی دارند و به صورت متفاوتی تعریف می‌شوند. علاوه بر این، داده‌های آرشیوی زیادی وجود دارد که به دلیل عدم وجود مجوزهای مناسب قابل استفاده نیستند.

لازم به ذکر است که از داده‌های ژنتیکی می‌توان برای اهداف مثبت استفاده کرد. اگر کل ژنوتیپ علاوه بر گروه



۳.۶. منابع اطلاعات

مطالعه ارائه شده داده‌های سه گروه متمرکز آنلاین را که موانع و تسهیل‌کننده‌های اجرای پزشکی شخصی سازی شده را پوشش می‌دهند، آنالیز کرد. گروه‌های کانونی در روزهای بعد، ۱۰ نوامبر ۲۰۲۲، ۲۹ نوامبر ۲۰۲۲، و ۱۲ دسامبر ۲۰۲۲ انجام شد. گروه‌های کانونی بین ۶۰ تا ۹۰ دقیقه به طول انجامید. داده‌ها به صورت محلی بر روی سرور جمع آوری شد.

۳.۷. اندازه مطالعه

نتایج گروه‌های کانونی در این پژوهش ارائه شده است.

۴. نتایج

۴.۱. داده‌های توصیفی - گروه‌های کانونی

این بخش، نتایج گروه‌های متمرکز را تشریح می‌کند که حوزه‌های موانع و تسهیل‌کننده‌های اجرای پزشکی شخصی سازی شده را پوشش می‌دهند.

در طول گروه‌های تمرکز، تفاوت در تعریف پزشکی شخصی آشکار شد.

همانطور که یکی از شرکت کنندگان در گروه تمرکز اشاره کرد، بسیاری از جلسات با دانشمندان و متخصصان پزشکی با بحث در مورد آنچه که باید پزشکی شخصی، پزشکی دقیق، پزشکی فردی، طب ژنومی و غیره نامیده شود، آغاز شد.

تعریف PM پاسخگوی اول، پزشکی فردی مبتنی بر آزمایش ژنتیکی و مداخلات بهداشتی متناسب بود، هم در پزشکی پیشگیرانه و هم در پزشکی ترمیمی، یعنی مطابقت با بهترین درمان برای یک فرد بر اساس استعدادهای ژنتیکی خاص.

پاسخ دهنده بعدی از تعریف منتشر شده در نتیجه گیری شورا در دسامبر ۲۰۱۵ استفاده کرد. این سند حاوی تعریف بسیار گسترده‌ای از پزشکی شخصی است (تعریفی که در مقدمه این مقاله نقل شده است).

بر اساس رویکردی دیگر، پزشکی شخصی سازی شده در لحظه‌ای وجود دارد که مراقبت عوامل خطر و بیماری‌های همراه را در نظر می‌گیرد و تصمیم می‌گیرد که چه چیزی برای بیماران با توجه به وضعیت، وضعیت اقتصادی و غیره بهتر است تجویز شود. در حال حاضر برخی دستورالعمل‌های بین‌المللی وجود دارد که مراقبت

حتی اگر بسیاری از نظام‌های سیاسی از مزایایی که پزشکی شخصی می‌تواند به همراه داشته باشد آگاه هستند. برای مثال، امروزه مردم می‌دانند که چگونه داده‌ها را ذخیره کنند و چگونه داده‌ها را به اشتراک بگذارند، این کار انجام نمی‌شود زیرا زمان می‌برد و به مهارت‌هایی نیاز دارد که لزوماً در دسترس نیستند، و به این دلیل که فقط به یک تغییر نیاز ندارد، بلکه به تغییر در کل سیستم نیاز دارد. برای نشان دادن راه به تصمیم‌گیرندگان، داشتن نمونه‌های خوب از کشورهای دیگر ضروری است.

۴.۱.۴. ارائه دهندگان مراقبت‌های بهداشتی

مهمترین عامل برای معرفی PM به سیستم مراقبت‌های بهداشتی، شواهد است. نیاز به نشان دادن شواهد برای PM و مشروعیت اهداف آن وجود دارد و این مهمترین موضوع برای محققان، پزشکان و سیاستگذاران است. همچنین نیاز آشکار به آزمایشات بالینی بیشتر وجود دارد.

یک مسئله روانی اجتماعی نیز وجود دارد. آموزش کارکنان بهداشتی برای استفاده از داده‌های ژنتیکی برای به اشتراک گذاشتن اطلاعات در مورد سگته مغزی یا نارسایی قلبی احتمالی. بنابراین، این «منطقه نرم» تحقیق باید در نظر گرفته شود.

۴.۱.۵. موسسات مالی

به گفته تعدادی از پاسخ دهندگان، هزینه مهم ترین مانع برای اجرای PM است. این ترس در ذهن سیاستگذاران و سرمایه‌گذاران وجود دارد که PM داروی ثروتمندان است و مبارزه با این امر ضروری است، زیرا مانع اجرای PM می‌شود.

با این حال، تأمین مالی درمان‌هایی با مزایای تضمین شده یا داروهای بازپرداخت شده توسط دولت مشکل ساز است، زیرا گروه‌های بیمار هدف این درمان‌ها اغلب بسیار کوچک هستند. چنین محدود کردن گروه‌های بیماران اغلب منجر به یتیم بودن داروها می‌شود و در نتیجه قیمت‌های بسیار بالایی برای این داروها و این درمان‌ها ایجاد می‌شود که تحمل آن برای سیستم بازپرداخت دشوار است.

در تضاد این دیدگاه وجود دارد که در زمینه PM، ما نباید لزوماً فقط در مورد رویکرد گسترده‌تری صحبت

خونی روی حساب بیمار ثبت می‌شود، بر این اساس با این نوع اطلاعات می‌توان کل سیاست بهداشتی را بر حسب نیازهای بهداشتی آنها شکل داد. روش‌های علمی را می‌توان برای یافتن همبستگی‌های خاص بین ژن‌های خاص و مشکلات سلامتی توسعه داد. جمع آوری داده‌ها همچنین امکان آنالیز علمی را فراهم می‌کند.

با این حال، اشاره شد که برای یک پایگاه داده در سراسر جهان (به عنوان مثال، برای ثبت نام اهداکنندگان مغز استخوان)، معیارهای جهانی باید رعایت شود. همچنین این سوال مطرح شد که آیا بررسی و ثبت ژنوتیپ هنگام جمع آوری خون بند ناف از نوزادان منطقی نیست؟

علاوه بر این، اشاره شد که در لهستان، پایگاه داده‌ای از داده‌های اولیه پزشکی مرتبط با سیستم‌های بخش اورژانس و پیراپزشکی وجود دارد. بر این اساس، یک امدادگر که به خانه بیمار می‌رسد بلافاصله می‌داند که بیمار چه بیماری دارد. چنین پایگاه‌های اطلاعاتی با سرویس‌های امنیتی بررسی شده‌اند و قابل گسترش هستند.

۴.۱.۲. تحلیل داده‌ها

همچنین در گروه‌های تمرکز اشاره شد که درمان‌های هدفمند شخصی شده اغلب در گروه‌های کوچک و جمعیت‌های کوچک بیماران در موقعیت‌های بسیار خاص مورد استفاده قرار می‌گیرند، که در نتیجه مشکلات زیادی در به دست آوردن داده‌های معتبر ایجاد می‌کند. هیچ راهی برای تأیید علمی ارزیابی اثربخشی چنین درمانی وجود ندارد، که می‌تواند برای سال‌ها تحت شرایط «غیرعلمی» برای اهداف تجاری، اغلب به ضرر بیماران ادامه یابد.

۴.۱.۳. دولت / سیستم‌های سیاسی

یکی از مشکلات اصلی معرفی پزشکی شخصی به بازار جهانی مربوط به دولت در همه سطوح (محلی / منطقه ای / ملی / اروپایی) و سازمان‌های دولتی مسئول چارچوب مقررات ملی و تأمین مالی زیرساخت‌های ملی با مسئولیت‌های مختلف است. (سلامت / آموزش / تحقیق / نوآوری).

در سطح ایالتی و محلی نیاز به تدابیری برای جمعیت استو اگر بیماران و پزشکان عمومی با سیاستگذاران همکاری کنند، مفید خواهد بود.

۴.۱.۷. سیستم‌های بهداشت و درمان

تحول سازمان‌های بهداشتی نیز مهم است. این تنها آموزش پرستاران و پزشکان نیست که مورد نیاز است، بلکه آموزش سایر گروه‌های حرفه‌ای است که می‌توانند در یک بیمارستان ادغام شوند تا از اجرای پزشکی شخصی‌سازی شده حمایت کنند.

یکی از پیشنهادها معرفی به اصطلاح مدیران پرونده یا همراهان بیمار است، افرادی که از بیماران در سیستم حمایت می‌کنند، به خصوص اگر بیماری بسیار خطرناکی داشته باشند. با عمق افزوده شده توسط شخصی‌سازی در مراقبت‌های بهداشتی، نیاز به مشاوره برای بیماران وجود دارد و این سوال مطرح می‌شود که آیا این کار باید توسط یک پزشک انجام شود یا اینکه آیا فردی با سابقه آموزش پزشکی خوب ممکن است بتواند در سیستم کمک کند یا راهنمایی کند.

۴.۱.۸. بیماران

یکی از موانع قابل توجه برای اجرای PM، مانع شخصی است.

مشارکت بیمار در تحقیقات مهم است. پروژه‌ها بیشتر بیمار محور هستند و باید باشند.

مهم است که برای مشارکت بیمار در هر مرحله از مراقبت‌های بهداشتی و تحقیقات، حتی اگر بودجه همیشه در دسترس نباشد، فشار بیاوریم.

مردم باید از PM و بهترین شیوه‌هایی که می‌تواند این را ایجاد کند آگاه شوند. شهروندان باید در مورد آنچه در حال حاضر امکان پذیر است و آنچه که PM برای سیستم به ارمغان می‌آورد، بهتر آموزش داده شود.

۴.۱.۹. تحولات فناورانه

بهبود دیجیتالی شدن بسیار مهم است. همچنین کمبود ارزیابی فناوری سلامت وجود دارد که به درستی مزایای آن را نشان دهد.

۵. بحث

پزشکی دقیق رویکردی به مراقبت‌های بهداشتی است که از اطلاعات شخصی، از جمله داده‌های ژنتیکی، محیطی و شیوه زندگی برای بهبود پیشگیری، تشخیص و درمان بیماری استفاده می‌کند. علاوه بر پتانسیل مثبت پزشکی دقیق، نگرانی‌هایی در مورد به اشتراک گذاری داده‌ها،

کنیم که سلامت جمعیت را بهبود می‌بخشد و از منابع بهتر استفاده می‌کند، نه لزوماً صرفه‌جویی در پول، بلکه رویکردی که باعث استفاده بهتر و بهبود سلامت می‌شود. یک مثال خوب فارماکوژنومیک است. در این زمینه می‌توان از منابع و پول بهتر استفاده کرد و با کاهش اثرات مضر مواد مخدر جان انسان‌ها را نجات داد.

همچنین مشکل مالی مربوط به بودجه و در دسترس بودن آزمایش ژنتیک وجود دارد. چنین آزمایشاتی گران و پیچیده هستند. علاوه بر این، در دسترس بودن متخصصان ژنتیک و توانایی استفاده از چنین داده‌هایی محدود است.

۴.۱.۶. پزشکان / پزشکان

یکی از مهم‌ترین تسهیل‌کننده‌ها اجرای یک دستورالعمل بین‌المللی و این رویکرد در پروتکل‌های دیگر خواهد بود. این امر اجرای موثرتر PM در عمل پزشکی را امکان پذیر می‌کند.

رویدادهای آموزشی باید برای به اشتراک گذاشتن دانش با کشورهای دیگر برگزار شود. چنین آموزشی باید شامل ابزارهای مختلف، داده‌های Omics و امکانات باشد.

همانطور که توسط مصاحبه شونده‌گان برجسته شد، شایان ذکر است که سیاست‌گذاران در تلاش هستند تا مراقبت‌های بهداشتی نزدیک به مراقبت‌های بهداشتی خانگی یا منطقه‌ای را بهبود بخشند، در حالی که پزشکان عمومی بر روی فرد تمرکز می‌کنند. هرچه داده‌ها و فناوری بیشتر باشد، بهتر است، اما بسیار مهم است که متخصصان بهداشت زمانی برای تمرکز روی یک بیمار در یک زمان داشته باشند.

برخی از متخصصان مراقبت‌های بهداشتی در برابر تغییرات مقاومت می‌کنند و تمایلی ندارند که جنبه‌های خاصی را حداقل در حال حاضر نمی‌پذیرند. این ممکن است با گذشت زمان و آموزش تغییر کند.

یکی دیگر از موانع پزشکی شخصی‌سازی شده روشی است که امروزه پزشکان آموزش می‌بینند. آن‌ها بسیار بر حوزه‌های بیماری خاص متمرکز هستند و عدم آگاهی از سایر رشته‌ها وجود دارد که باعث می‌شود پذیرش کامل پزشکی شخصی نیاز به یک رویکرد پزشکی جامع داشته باشد. بنابراین، آموزش پزشکان عامل مهمی است و در صورت اتخاذ می‌تواند تسهیل‌کننده مهمی نیز باشد.

PM در مقررات ملی، برنامه‌ها یا استراتژی‌های EU-MS، بسته به کشور، مطابق با توصیه‌های EC گنجانده شده است. ایتالیا از طریق طرح‌های ملی خاص برای ژنومیک در ژنومیک سلامت عمومی و علم Omics در بهداشت عمومی، در اجرای PM در مراقبت‌های بهداشتی بریتانیا از طریق ژنومیک، پیشگیری شخصی و مشارکت شهروندان؛ و استونی از طریق استراتژی‌های نوآورانه و بانکداری زیستی پیشگام بوده است.

۵.۲. به اشتراک گذاری داده‌ها

یکی از اجزای حیاتی پزشکی شخصی، جمع‌آوری، ذخیره و استفاده از داده‌های ژنومی و بالینی بیماران و بیماران سالم است. برای به حداکثر رساندن ارزش این داده‌ها، ایجاد فرهنگی در جوامع علمی، پزشکی و بیماران که به اشتراک گذاری مناسب اطلاعات ژنومی و بالینی را ترویج می‌کند، مهم است.

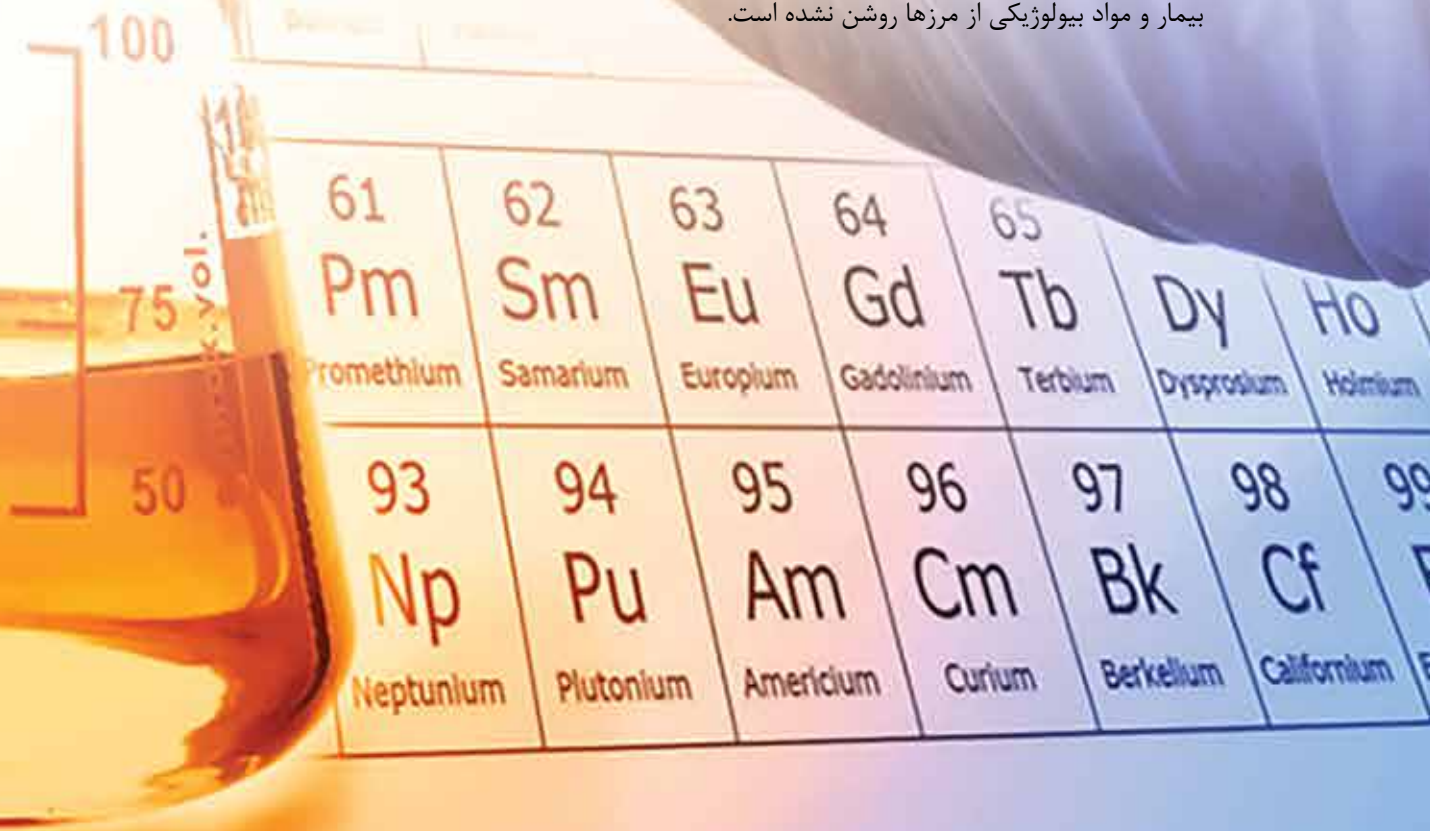
علاوه بر این، هنگامی که صحبت از مقایسه داده‌ها به میان می‌آید، یک سوال مهم برای تنظیم‌کننده‌ها این است که چگونه به اشتراک‌گذاری داده‌ها را در بین ذی‌نفعان مختلف، به ویژه بیماران، پزشکان، ارائه دهندگان بیمارستان، محققان دارویی و بالینی و بیمه‌های سلامت تنظیم کنند. به اشتراک‌گذاری داده‌ها

حفظ حریم خصوصی بیمار و دسترسی برابر به درمان وجود دارد. پتانسیل عظیم و سرعت سریع نوآوری، همراه با خطرات مورد انتظار و پیامدهای ناخواسته، پزشکی دقیق را به یک حوزه فناوری ایده آل برای حکمرانی چابک استفاده از آخرین فناوری‌ها برای بهبود درمان‌ها، ذخیره داده‌های بیمار و پیگیری نتایج تبدیل می‌کند. برای دستیابی یک کشور به اهداف بهداشتی خود در شرایط متغیر محیطی، اقتصادی و اجتماعی ضروری است.

۵.۱. دولت / سیستم‌های سیاسی

ترجمه PM به حاکمیت مراقبت‌های بهداشتی یک مشکل مهم، یک چالش برای سیاست‌گذاران و یک موضوع سیاسی است. این امر مستلزم تلاش‌های نظارتی است، مانند چارچوب‌هایی برای محافظت از بیماران و شهروندان در برابر تبعیض براساس مشخصات ژنتیکی آنها. همچنین مستلزم مقررات و ایجاد مشوق‌هایی برای ارائه دهندگان و تامین‌کنندگان مالی برای توسعه محصولات برای بازار پزشکی است.

یکی از مشکلات اروپا به اشتراک‌گذاری بیماران، مواد بیولوژیکی و منابع فنی برون مرزی است. همه مسائل قانونی برای همکاری بهینه مانند نیاز به انتقال داده‌های بیمار و مواد بیولوژیکی از مرزها روشن نشده است.



مورد استفاده هنوز نیاز به بهبود دارند. به همین دلیل، آموزش و بحث در مورد مفهوم سلامت فردی برای انجمن بزرگی از سیاستمداران و شهروندان ضروری است. متذکر می‌شویم که آموزش فیزیوتراپیست‌ها و همچنین آگاهی و انگیزه در بین مردم کم است.

۵.۴. سیستم بهداشت و درمان

با توجه به ارزیابی پیشنهاد شده در ادبیات، ادغام PM در سیستم‌های بهداشت ملی باید بر اساس شش موضوع کلیدی باشد: سیستم مراقبت‌های بهداشتی، حکومت، دسترسی، آگاهی، اجرا و داده‌ها. بعد حکمرانی باید هم شامل یک استراتژی ملی و هم ابعاد جامع قانون باشد. سیاست‌های؛ و چارچوب‌های اخلاقی، اجتماعی و قانونی که به اشتراک گذاری داده‌های ژنتیکی و پزشکی شخصی می‌پردازد. در مقیاس بزرگ، ابتکارات تحقیقاتی (مرکز تحقیقات ملی) نیز باید راه اندازی شود و باید قانونی برای آزمایش مصرف کننده یا آیین‌نامه رفتاری برای مصرف کنندگان وجود داشته باشد. گروه‌های مطالعاتی شامل همه ذینفعان علاقه‌مند به معرفی PM باید انجام شود. همچنین باید توجه داشت که معرفی

در PM نه تنها برای سیستم‌های بهداشتی در یک کشور بلکه برای تبادل داده بین کشورهای مختلف نیز مرتبط است. این موضوع چالشی برای اقتصادهای با درآمد بالا، پایین و متوسط است. تحقیقات نشان داده است که نیاز زیادی به شناخت متقابل راه حل‌های دیجیتال پزشکی منتشر شده در سایر کشورهای عضو اتحادیه اروپا وجود دارد.

۵.۳. تحصیلات

آموزش پزشکان به طور کلی هنوز بسیار قدیمی است و بر درمان واکنشی متمرکز است. برای همگام شدن با تغییرات، بازیگران مختلف در سیستم سلامت باید به روشی کاملاً متفاوت آموزش ببینند. مرکز این امر توانایی کار به عنوان بخشی از یک تیم چند رشته‌ای است که شامل پزشکان، پرستاران، مهندسان تصویربرداری پزشکی و سایر افرادی است که اطلاعات را از بیماران جمع آوری می‌کنند. از این گذشته، متخصصان سلامت و شهروندان آینده PM را از طریق مشارکت، مشارکت و تعامل خود در سیاست گذاری تعیین خواهند کرد. علیرغم افزایش استراتژی‌های آموزشی، جنبه‌های خاصی از نظر دسترسی، گروه‌های هدف یا ابزارها و روش‌های

تحلیل های هزینه-مفاد و هزینه-اثربخشی را با نتایج متفاوتی مانند هزینه به ازای هر سال عمر تعدیل شده با کیفیت (QALYs)، هزینه به ازای هر سال عمر به دست آمده، یا هزینه اثربخشی افزایشی هدایت می کنند. PM یک استراتژی پیشگیری و درمان مناسب برای افراد یا گروهها در نظر گرفته می شود تا بیماران درمان های خاصی را دریافت کنند که مناسب ترین آنها باشد و هیچ هزینه ای برای درمان های آزمون و خطا هدر نرود.

۶. محدودیت های مطالعه

هدف تحلیلی مطالعه ارائه شده در این مقاله ممکن است دارای محدودیت هایی باشد. محدودیت گروه های تمرکز این است که مدیران ممکن است تمایل داشته باشند که بازخورد فردی را



به احساسات گروهی تعمیم یا طبقه بندی کنند. برای جلوگیری از این امر، علاوه بر ناظر، یک تعدیل کننده در گروه های کانونی شرکت کرد. علاوه بر این، افراد دارای نفوذ قوی، مانند ناظم و اعضای گروه، می توانند بر مکالمه تأثیر بگذارند و آن را یک بعدی جلوه دهند یا بازخورد شرکت کنندگان با صدای کمتر را سرکوب کنند. برای جلوگیری از این عامل، مدیر گروه سعی کرد مکالمه را تعدیل کند تا هر یک از شرکت کنندگان بتوانند نظر خود را بیان کنند. برای جلوگیری از این موضوع، سه گروه متمرکز شامل نمایندگان سیاست دولت، ارائه دهندگان مراقبت های بهداشتی، سیاست گذاران بیمه، نمایندگان بنیاد بیمار و پزشکان عمومی انجام شد. محدودیت دیگری که می توان در نظر گرفت محتوای سوالات مطرح شده در گروه های کانونی است. اما

PM به سیستم های مراقبت های بهداشتی موجود مستلزم تطبیق خدمات و شیوه های نوظهور جدید است که هم با مقررات ملی و هم با سیستم های بودجه ملی همسو باشد.

۵.۵. تامین مالی

پزشکی شخصی رشته جدیدی است که به تازگی وارد بازار شده است. بنابراین، متاسفانه دانش در مورد اهمیت اقتصادی PM هنوز به خوبی توسعه نیافته است. همانطور که Kaloupek و همکاران. توجه داشته باشید، ادبیات دقیقاً به مقدار ناکافی داده های دنیای واقعی اشاره می کند، به عنوان مثال، مقرون به صرفه بودن پزشکی یا درمان شخصی پس از اجرای آن در عمل بالینی. از ۲۶ مطالعه بررسی شده توسط نویسندگان که به ارتباط اقتصادی اشاره کردند، بیش از ۶۰ درصد به کمبود مطالعاتی در ارزیابی کاربرد PM اشاره کردند. برخی از مطالعات به مشکل تأمین مالی PM اشاره کردند، اما برخی از مقالات تأکید کردند که این دقیقاً به دلیل کمبود شواهد است. PM باید بر این کمبود شواهد غلبه کند تا به پتانسیل مطلوب خود برسد. در غیاب داده های روشن در مورد مقرون به صرفه بودن PM، سرمایه گذاران کوچکترین انگیزه ای برای بازپرداخت آن ندارند، زیرا ثابت نشده است که PM سودآور است. همانطور که سرمایه گذاران اذعان می کنند، بدبینی آنها نیز از عدم اطمینان در مورد مزایای بالینی داروها و فناوری های PM ناشی می شود. این به این دلیل است که شواهد موجود در حال حاضر کمیاب و از نظر کیفیت و به کارگیری قواعد رایج برای مستندسازی ناهمگن هستند. بنابراین، ارائه پوشش برای سرمایه گذاران ناکافی تلقی می شود. بنابراین، هیچ استنادی از شواهد وجود ندارد و کارشناسان



سیستم مراقبت‌های بهداشتی، و تسهیل برنامه‌های کشف و توسعه دارو.

متأسفانه، موانع متعددی نیز برای اجرای روان PM وجود دارد، مانند هزینه (هزینه بالای بیوتکنولوژی‌های جدید می‌تواند نابرابری‌های بهداشتی را تشدید کند و به مشکلی برای پایداری خدمات بهداشتی، به ویژه در کشورهای کم درآمد و متوسط تبدیل شود)، پیچیدگی، الزامات برای شواهد با کیفیت بالا و نیاز به آموزش بیشتر، که تاکنون اجرای بالینی آزمایش فارماکوژنومیک را محدود کرده است.

علاوه بر این، مقررات حفاظت از داده‌ها و تفاوت در مقررات در کشورهای اروپایی مشکل ساز است. مسائلی که نیاز به توضیح دارند مانند الزامات قانونی برای شواهد برای آزمایش فارماکوژنومیک و نیاز به مسیرهای متعدد و توسعه نشانگر فارماکوژنومیک نیز مورد بحث قرار گرفت.

منبع:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36983562/>

محتوای سوالات توسط استاد راهنما که از اساتید مجرب در تحقیقات کمی و کیفی می‌باشد تایید شد.

۷. نتیجه گیری

پزشکی شخصی در دهه گذشته توجه قابل توجهی را به خود جلب کرده است، زیرا فن‌آوری برای درک تفاوت‌های بیولوژیکی بین افراد به طور قابل توجهی پیشرفت کرده است.

همانطور که در مقدمه این مقاله مشخص شد، پزشکی شخصی هنوز چالش‌ها و موانع زیادی دارد که باید قبل از اجرای موفقیت‌آمیز آن در سیستم‌های مراقبت‌های بهداشتی برطرف شود.

با وجود مزایای قابل اندازه‌گیری آن، فرآیند پیچیده ترجمه PM به کشورهای عضو اتحادیه اروپا و سیستم‌های بهداشتی اروپا پذیرش گسترده آن را به تاخیر می‌اندازد. مزایای بالقوه متعددی از طب شخصی شده وجود دارد، از جمله به حداقل رساندن خطر سمیت دارو، افزایش مزایای داروهای مورد استفاده، کمک به تعادل



پزشکی شخصی در دانمارک

خلاصه

پزشکی شخصی سرمایه‌گذاری‌های هنگفتی را در طرح‌های یکپارچه‌سازی داده‌ها ایجاد کرده و جریان‌های جدیدی از داده‌های سلامت را در میان بازیگران متعدد تحریک کرده است. چنین جریان‌هایی سؤالاتی را ایجاد می‌کنند که چه کسی باید بتواند به داده‌ها دسترسی داشته باشد، برای چه اهدافی، و چگونه این دسترسی و استفاده باید تنظیم شود. ما پیشنهاد می‌کنیم به این سؤالات به‌عنوان مسائل مربوط به «اقتدار داده‌ها» فکر کنیم: چه کسی می‌تواند به طور قانونی با داده‌های سلامت چه کاری انجام دهد؟ در این مقاله، ما یک بحث عمومی در حال توسعه در رسانه‌های مکتوب در مورد پزشکی شخصی را برای درک مذاکرات مربوط به قدرت داده‌ها تجزیه و تحلیل می‌کنیم. ما نشان می‌دهیم که چگونه این بحث هیچ اتفاق نظری ایجاد نمی‌کند و در عین حال به نظر می‌رسد که تغییرات نظارتی انتخابی را تحریک می‌کند. این تغییرات به این معنا انتخابی هستند که بر حفاظت از خودمختاری تمرکز می‌کنند، اما نمی‌توانند به نگرانی‌ها در مورد مثلاً منافع تجاری رسیدگی کنند. ما استدلال می‌کنیم که قدرت داده‌ها بر تعارض پایدار استوار است و این تعارض را می‌توان به عنوان سازنده پزشکی شخصی شده به‌عنوان یک پدیده اجتماعی-تکنیکی دانست.

۱. مقدمه

هدف پزشکی شخصی سازی شده پیشگیری، تشخیص و درمان برای فرد است. برای یادگیری آنچه در سطح فردی کار می‌کند، محققان و پزشکان می‌خواهند داده‌ها را با بیماران مشابه مقایسه کنند. بنابراین، پزشکی



مریم راستی^۱

۱- کارشناسی مهندسی پزشکی، دانشگاه آزاد اسلامی، سبزوار، ایران
پژوهشگر مرکز تحقیقات پزشکی شخصی آمیتیس زن



شده و مشارکتی) مرتبط است. در حالی که پزشکی شخصی قبلاً بر روی اجزای ژنتیکی متمرکز شده بود، پزشکی شخصی شده امروز به عصر جدیدی رفته است که در آن ژنتیک یکی از اشکال متعدد داده‌های سلامت است. اگرچه اختلافات بین انتظارات سیاسی در مورد آنچه پزشکی شخصی آرزو دارد و توانایی بالینی برای مطابقت با این آرمان‌ها وجود دارد، مقامات بهداشتی در سراسر جهان به سرمایه‌گذاری در دیجیتالی کردن پرونده‌های سلامت و ایجاد زیرساخت‌ها برای ایجاد یکپارچگی داده‌های ادامه می‌دهند. در انگلستان، بخشی از برنامه اقدام برای پزشکی شخصی، امکان ادغام داده‌های بهداشتی موجود است و در ایالات متحده، بخشی از ابتکار پزشکی دقیق شامل ایجاد پایگاه داده‌ای است که هدف آن جمع‌آوری سلامت گسترده اطلاعات ۱ میلیون شهروند ایالات متحده است. در دانمارک، بسیاری از این زیرساخت‌ها در حال حاضر برای داده‌های بهداشتی معمولی وجود دارد، اما این امکان برای داده‌های ژنومی در دسترس نیست. از آنجایی که دانمارک در حال حاضر سرمایه‌گذاری بسیار زیادی در یکپارچه‌سازی داده‌ها انجام داده است، این یک مورد جالب برای بررسی اینکه چگونه پزشکی شخصی بر قدرت داده‌ها تأثیر می‌گذارد، است.

دانمارک یک دولت رفاهی با سیستم مراقبت‌های بهداشتی با بودجه عمومی است. بر اساس رتبه‌بندی‌های بین‌المللی، بخش مراقبت‌های بهداشتی دانمارک یکی از دیجیتالی‌ترین بخش‌ها در جهان با گزینه‌های فراگیر تبادل داده است. به هر شهروند یک شماره شناسایی ۱۰ رقمی (معروف به "شماره CPR") داده می‌شود که بر اساس محل تولد یا محل مهاجرت تعیین می‌شود. این شماره برای شناسایی افراد در تعامل با خدمات بهداشتی عمومی و خصوصی و سایر بخش‌ها خدمت می‌کند. ثبت‌های دانمارکی حاوی داده‌هایی درباره سلامت، مسکن، آموزش و داده‌های مالی کل جمعیت است که باعث شده است برخی دانمارک را به عنوان «بهشت داده‌ها» توصیف کنند. سطح بالای دیجیتالی شدن و ثبت جامع، زمینه محکمی را برای معرفی پزشکی شخصی در دانمارک فراهم می‌کند. پیش از این، دیجیتالی‌سازی جامع و یکپارچه‌سازی داده‌ها در دانمارک نسبتاً بی‌رقیب بوده است. با این حال، با طرح‌های اقدامی که تعهد

شخصی، ادغام داده‌های سلامت از منابع متعدد و در مقیاس جمعیت را پیش‌فرض می‌گیرد. بر این اساس، سرمایه‌گذاری در پزشکی شخصی شده تا حد زیادی حول محور یکپارچه‌سازی زیرساخت‌های داده می‌چرخد. یکپارچه‌سازی داده‌ها سوالات مهمی را در مورد اینکه چه کسی باید بتواند به کدام داده‌ها دسترسی داشته باشد، برای چه اهدافی، و چگونه این دسترسی و استفاده باید تنظیم شود، ایجاد می‌کند. ما به این موضوع علاقه مندیم که چگونه انسان‌ها یا مؤسسه‌هایی که با داده‌ها در تعامل هستند، قدرت مدیریت داده‌ها را به دست می‌آورند. ما اصطلاح مرجع داده را برای توصیف مجموعه یا استفاده از داده‌ها پیشنهاد می‌کنیم که از نظر جمعیت تحت تأثیر منطقی، درست و منصفانه تشخیص داده می‌شود، و معتقدیم که یک نقطه شروع خوب برای درک مذاکره مرجع داده، مطالعه چگونگی آن است. بنابراین، در این مقاله، بحث عمومی درباره پزشکی شخصی‌سازی شده و ادغام داده‌های آن را بررسی می‌کنیم، زیرا این بحث در رسانه‌های چاپی دانمارکی شکل گرفته است.

ما آنچه را که مردم به عنوان «ارزش» در مورد اعتبار داده بیان می‌کنند، با استفاده از آنچه که لوک بولتانسکی و لوران تیونوت «نظام ارزش» می‌گویند، بررسی می‌کنیم. و سپس این بحث را به تغییرات نظارتی پیشنهاد شده توسط دولت در مسیر اجرای پزشکی شخصی در دانمارک مرتبط می‌کنیم. اختیار داده‌ها به صورت ثابت نیست، بلکه می‌تواند به میزان کم یا زیاد برای افراد مختلف وجود داشته باشد. این نوعی تضاد پایدار است که منعکس‌کننده اجماع در مورد ارزش‌ها یا حتی در مورد پیامدهای عملی ارزش‌های داده شده نیست. با این حال، بحث را نباید صرفاً محدود به تهدیدی برای پزشکی شخصی‌سازی کرد: ما پیشنهاد می‌کنیم که این یک عنصر از شکل‌گیری پزشکی شخصی شده به‌عنوان یک پدیده اجتماعی-فنی و قانونی است. قدرت داده‌ها نوع دارویی را که جامعه می‌تواند به بیماران ارائه دهد، شکل می‌دهد. به این ترتیب، نقد نه تنها معرفی فن آوری جدید را تضعیف می‌کند. همچنین می‌تواند فناوری جدید را فعال کند.

دورنمای پیشگیری، تشخیص و درمان فردی با نام‌های مختلفی از جمله پزشکی شخصی، پزشکی دقیق و پزشکی P4 (پیش‌بینی‌کننده، پیشگیرانه، شخصی‌سازی

ملی برای تحقق پزشکی شخصی سازی شده را توصیف می کند، و کار قانونی لازم برای فعال سازی مرکز ملی ژنوم، چندین بازیگر شروع به ابراز نگرانی های خود در مورد پزشکی شخصی سازی شده و ادغام داده های آن کردند. دیگران برای دفاع از ابتکارات جدید بسیج شدند. یک عنصر کلیدی در استراتژی پزشکی شخصی سازی شده در دانمارک، ایجاد یک مرکز ملی ژنوم در سال ۲۰۱۹ بود. هدف این مرکز متمرکز کردن ذخیره سازی داده های ژنتیکی و تسهیل استفاده بیشتر از داده های ژنتیکی توسط محققان و متخصصان بهداشت در کشور است. با این حال، تمرکز مواد ژنتیکی بر اساس قوانین موجود امکان پذیر نبود و به عنوان بخشی از ایجاد مرکز جدید، یک فرآیند قانونگذاری آغاز شد.

قانون مراقبت های بهداشتی دانمارک اعلام می کند که قبل از هر گونه درمان در سیستم مراقبت های بهداشتی باید رضایت دریافت کرد. بسته به شدت درمان، رضایت می تواند به صورت ضمنی (زمانی که اقدامات بیمار به طور غیرقابل انکاری نشان از پذیرش درمان بیشتر دارد)، شفاهی یا کتبی باشد. آزمایش ژنتیک در مورد درمان به صراحت در قانون ذکر نشده است، اما در عمل به گونه ای تفسیر می شود که آزمایش های ژنتیکی ساده نیاز به رضایت ضمنی دارند، در حالی که آزمایش های ژنتیکی گسترده تر، با خطر یافته های ثانویه، نیاز به رضایت کتبی دارند. قبل از استفاده از داده های بهداشتی برای تحقیق، رضایت باید کسب شود، اما در صورتی که استفاده از نمونه ها و داده ها محصول خطرات مرتبط با سلامتی نباشد و غیرمتناسب یا نامتناسب باشد، می توان از طریق کمیته اخلاق از کسب رضایت معاف شد. استفاده از داده های بهداشتی ثبت نام ها برای تحقیق همیشه از رضایت معاف است و نیازی به تأیید کمیته اخلاق ندارد. اگر شهروندان نخواهند که نمونه های بیولوژیکی آنها برای تحقیق مورد استفاده قرار گیرد، از سال می توان در «ثبت نام درخواست بافت [Vævsanvendelsesregistret]» انصراف خود را اعلام کنند. انصراف با سایر اشکال داده های سلامت امکان پذیر نیست.

در سپتامبر ۲۰۱۷، اولین پیش نویس قانون پیشنهادی برای ترویج پزشکی شخصی در دانمارک اعلام شد. پیش نویس قانونی به حق انصراف از استفاده از نتایج آزمایش ژنتیکی برای اهدافی غیر از درمان اشاره می کند. همانند

نمونه های موجود، این فرمول مسئولیت آگاهی از حق انصراف را با بیماران آسیب دیده به عهده می گیرد. پیش نویس قانون در نتیجه چارچوب قانونی ملایم را گسترش می داد. با این حال، همانطور که نشان خواهیم داد، از بحث عمومی مشخص شد که برخی از شرکت کنندگان در این مناظره این جایگزین را برای رضایت کافی نمی دانند. در قانون اصلاح شده پس از بحث که در فوریه ۲۰۱۸ به مجلس ارائه شد و بعداً تصویب شد، بخشی به نام «اطلاعات درباره امکان تصمیم گیری درباره اطلاعات ژنتیکی» اضافه شد. این بخش بیان می کند که بیماران باید در مورد امکان انصراف از طریق «ثبت نام درخواست بافت»، چیزی که در مورد سایر اشکال درمان در بخش مراقبت های بهداشتی مرسوم نیست، مطلع شوند. اکنون مسئولیت اطلاع رسانی در مورد امکان انصراف بر عهده خدمات بهداشتی و درمانی است. با این حال، هیچ تقاضایی برای رضایت صریح برای استفاده های خاص وجود ندارد. تغییرات قانونی «استثنای ژنتیکی» را در قانون ایجاد می کند، اما این بحث یکپارچگی داده ها را به معنای بسیار گسترده تر زیر سوال می برد. ما پیشنهاد می کنیم که تغییر در پیش نویس قانونی که در جریان بحث رخ داد، به عنوان پاسخی به بحث، اما ناکافی است. مسائل دشوار مربوط به حریم خصوصی داده های معمول و نگرانی های مربوط به سود اقتصادی در تغییرات نظارتی مورد توجه قرار نگرفت.

قبل از اینکه به توصیف دستورات ارزشمند در بحث عمومی در مورد پزشکی شخصی در دانمارک بپردازیم، به طور خلاصه رویکرد تحلیلی و مطالب تجربی خود را شرح می دهیم. سپس چهار مرتبه با ارزش را ارائه می کنیم (یکپارچگی، وضعیت قانون اساسی، سلامت، و بازار)، که استدلال می کنیم استدلال های مربوط به اعتبار داده ها در رسانه های مکتوب دانمارکی را نشان می دهند. تنها توافق محدودی در میان افرادی که بحث می کنند وجود دارد. با این حال، حتی بدون توافق، ما با پیشنهاد اینکه بحث عمومی ممکن است بر اجرای و چارچوب قانونی برای پزشکی شخصی در دانمارک تأثیر گذاشته باشد، پایان می دهیم. بنابراین ما با پیشنهاد در نظر گرفتن قدرت داده به عنوان یک حالت تضاد پایدار نتیجه گیری می کنیم.



۲. قدرت داده‌ها و بحث عمومی

اگرچه زیرساخت‌های داده و قوانین نرم‌افزاری در دانمارک وجود دارد، اما این تنها عوامل مؤثر بر یکپارچه‌سازی موفق داده‌ها نیستند. استفاده از داده‌ها مستلزم اختیار برای اجرای وظایف مورد نظر و تفویض این حق به گروه‌های تعیین شده از افراد است. ماکس وبر استدلال کرده است که اساس اقتدار این است که مشروع تلقی شود، یعنی اجرای قدرت در جمعیتی که بر آن تأثیر می‌گذارد معقول، درست و عادلانه تلقی شود. وبر استدلال می‌کند که اقتدار در جوامع مختلف و در دوره‌های مختلف به گونه‌ای متفاوت ساخته می‌شود: گاهی از طریق چاپریسم، گاهی از طریق سنت، و گاهی از طریق قانونگذاری مبتنی بر عقلانیت در جامعه. مردم در یک کشور دیجیتالی پیشرفته و از نظر اقتصادی ثروتمند مانند دانمارک چگونه دسترسی و استفاده از داده‌ها را توجیه می‌کنند؟ چگونه مرجع داده‌ها مورد اعتراض یا تایید قرار می‌گیرد؟

رقابت در مورد فناوری جدید یک موضوع کانونی در زمینه درک عمومی از علم (PUS) بوده است. مارتین بائر و همکاران (۲۰۰۷) در بررسی گسترده خود از تحقیقات PUS، توضیح داده‌اند که چگونه سیاست‌گذاران و محققان اغلب تصور می‌کنند که انتقاد شهروندان از فناوری جدید با کمبود دانش علمی مرتبط است. کلر ماریس در انتشارات خود در سال ۲۰۱۵ استدلال می‌کند که وقتی به شک و تردید به این شکل نگاه می‌شود، سیاست‌گذاران افکار عمومی و انتقادی را که بالقوه برای توسعه فناوری جدید خطرناک هستند، می‌سازند. ماجا هورست (۲۰۰۸) اشاره کرده است که وقتی مردم تصور می‌کنند که شک و تردید ناشی از دانش ناکافی است، اغلب آموزش علم را به عنوان راه حلی برای رقابت پیرامون علم و فناوری پیشنهاد می‌کنند. محققان PUS تلاش کرده‌اند تا فراتر از این "مدل کمبود" افکار عمومی حرکت کنند. چگونگی درک مردم از علم تحت تأثیر چندین عامل اجتماعی است و شک و تردید اغلب به ملاحظات غیر از سطح دانش علمی مربوط می‌شود. در آنچه که مدل سازنده یا PUS انتقادی نامیده می‌شود، مردم به عنوان افرادی با سهام مشروع و ورودی‌های مهم در هنگام توسعه علم و فناوری در نظر گرفته می‌شوند. با این حرکت، عموم مردم به عنوان متخصصان غیرعادی

ارزش روزافزونی پیدا می‌کنند. اگرچه محققان استدلال می‌کنند که «مدل کمبود» هنوز در ارتباطات علمی و مشارکت‌های عمومی وجود دارد، PUS نشان داده است که چگونه عموم مردم می‌توانند بینش‌های ارزشمندی در مورد توسعه علم و فناوری جدید داشته باشند، البته بینش‌هایی متفاوت از آنچه دانشمندان دارند.

مشارکت نهادهای مردمی در شکل‌گیری فناوری جدید نیز برای پزشکی شخصی ایده آل شده است. با این حال، شهروندان لزوماً نیازی به مشارکت در سطح سیاست ندارند. از آنجایی که مردم ارتباط نزدیکی با فناوری جدید دارند، طبیعتاً در توسعه آن نیز مشارکت دارند. در این مطالعه، ما بر افرادی تمرکز می‌کنیم که خودشان تصمیم می‌گیرند نظرشان را از طریق یک بحث عمومی بیان کنند و بپرسند: چه چیزی بر اینکه مردم مدیریت، پزشکان و محققان مجموعه و دسترسی به داده‌های بهداشتی را معقول می‌دانند تأثیر می‌گذارد؟

برای پاسخ به این سوال، از آثار لوک بولتانسکی، جامعه‌شناس فرانسوی و لوران ثوانوت، اقتصاددان استفاده می‌کنیم. آن‌ها در کتاب خود در مورد توجیه: اقتصادهای ارزش، نظم‌های ارزشی را به عنوان راه‌هایی برای توجیه عمل بر اساس «شیوه‌های استدلال» مختلف تعریف می‌کنند. ترتیب ارزش شامل معیارهایی برای ارزیابی معقول، درست و عادلانه است. این روشی است برای جستجوی بیان آنچه به عنوان خیر عمومی تلقی می‌شود. بر این اساس، می‌توان از سفارش‌های ارزشمند برای درک اینکه مردم چگونه موقعیت‌ها را ارزیابی می‌کنند و چه چیزی را ارزشمند می‌دانند، استفاده کرد. در حالی که بولتانسکی و ثوانوت شش مرتبه خاص با ارزش را شناسایی می‌کنند، ما از دیوید استارک الهام گرفته‌ایم که پیشنهاد می‌کند شناسایی متفاوت باشد.

سفارش‌های ارزشمند از تنظیمات تجربی مختلف ما به ارزش‌ها، نگرش‌ها و باورهایی علاقه‌مندیم که نحوه استدلال افراد را درباره این موضوع کلیدی نشان می‌دهند: چه کسی می‌تواند و باید به داده‌ها دسترسی داشته باشد و آنها را پردازش کند. بنابراین، ما نگاه می‌کنیم که چگونه سرمایه‌گذاری در یکپارچه‌سازی داده‌های مورد نیاز برای تسهیل پزشکی شخصی در یک بحث عمومی در دانمارک توجیه می‌شود. زمانی که دسترسی به داده‌ها برای طرف‌های مختلف منطقی، درست و منصفانه به نظر

همه شهروندان نیست، اما در مورد نظراتی که توسط رسانه‌هایی که در آن ظاهر می‌شوند اطلاعاتی دارند.

۳. روش و مواد

بحث در مورد پزشکی شخصی در دانمارک در چندین انجمن از جمله رسانه‌های تلویزیونی و مکتوب، برنامه‌های رادیویی، رسانه‌های اجتماعی، مجلس و محافل حرفه‌ای مطرح شده است. در این مطالعه، ما تجزیه و تحلیل خود را بر چیزی متمرکز می‌کنیم که آن را «بحث عمومی مکتوب» می‌نامیم. ما مناظره را به عنوان تلاش افراد مختلف برای ترویج نظرات در مورد یک موضوع معین، در این مورد از طریق نظرات و مقالات روزنامه، تصور می‌کنیم. ما می‌خواهیم بحث‌هایی را در میان افرادی که به دنبال رسیدگی به جمعیت گسترده‌تر هستند، بررسی کنیم و بنابراین بر ارتباطات نهادی با میانجی‌گری با گستره ملی تمرکز می‌کنیم. این شامل مقالات خبری و نظراتی است که در رسانه ملی دانمارک، از جمله روزنامه‌های روزانه، مجلات هفتگی و رسانه‌های آنلاین نوشته شده‌اند که توسط سردبیران مورد بررسی قرار گرفته‌اند. اگرچه مجلات و روزنامه‌های مختلف به مواضع سیاسی خاصی توجه دارند، اما ما سعی می‌کنیم این موضوع را با درج همه روزنامه‌های سراسری در نظر بگیریم. ما نشریات و مجلات خاص منطقه‌ای را که فقط در حلقه‌های حرفه‌ای خاص یا گروه‌های ذینفع منتشر می‌شدند حذف کردیم. در ادامه به این مناظره کتبی سرپرستی شده، صرفاً با عنوان «مناظره» اشاره خواهیم کرد.

جستجوی ادبیات

داده‌ها از ژوئن ۲۰۱۵، زمانی که اولین مقاله در حوزه‌ی یاست‌های پزشکی شخصی منتشر شد، تا آوریل ۲۰۲۰ جمع‌آوری شد. ما از پایگاه داده Infomedia که در نظارت بر رسانه‌ها تخصص دارد و رسانه‌های دانمارکی را به سال ۱۹۹۰ دیجیتالی کرده است، استفاده کردیم. برای جستجو از کلمات کلیدی زیر استفاده کردیم: "پزشکی شخصی" و "مرکز ژنوم" (در املاها و انحرافات مختلف دانمارکی). مطالب ارائه شده شامل ۱۳۳ مقاله و نظرات از ۱۱ منبع خبری مختلف است. از آنجایی که بسیاری از اسناد از منابع وب هستند، شماره صفحه از نقل قول پیروی نمی‌کند.

می‌رسد، بررسی می‌کنیم که چگونه افراد یا مؤسسات آنچه را که ما اختیار داده می‌گوییم به دست می‌آورند. چه کسی در یک بحث عمومی شرکت می‌کند؟ در سال ۱۹۲۵، والتر لیپمن ایده عمومی را به عنوان یک گروه به چالش کشید و جان دیویی مدت کوتاهی پس از آن استدلال کرد که مردم چندگانه وجود دارند. قبلاً در اینجا، آنها تقسیم بین "عمومی" به عنوان گروهی از افراد ناآگاه بدون نظر نسبت به یک موضوع و "ذینفعان" با نظرات قوی نسبت به یک موضوع خاص را زیر سوال بردند. در واقع‌سازی مجدد آثار لیپمن و دیویی نورته مارس استدلال می‌کند که عموم مردم حول مسائل ظاهر می‌شوند. او استدلال می‌کند که عموم مردم متشکل از افرادی هستند که تحت تأثیر یک موضوع خاص قرار دارند. در همین راستا، هورست استدلال کرده است که «عمومی» باید به عنوان گروه‌هایی از افراد در حال تغییر و ظهور و انحلال دیده شود. یک شماره واحد همچنین می‌تواند در طول زمان چندین عمومی ایجاد کند. پایگاه‌های داده و گروه‌های جمعیتی که گروه‌های خاصی از مردم را از طریق جمع‌آوری داده‌ها ایجاد می‌کنند، به تفسیر عموم مردم می‌رسند. با این حال، صورت‌های فلکی مختلف نیز از طریق میانجی‌گری‌های فن‌آوری مختلف پدیدار می‌شوند: تلویزیون، روزنامه‌ها و پلتفرم‌های رسانه‌های اجتماعی، عموم مردم متفاوتی را ایجاد می‌کنند. بر این اساس، نه تنها مسائل، بلکه پلتفرم‌های فناوری نیز باعث ایجاد افکار عمومی می‌شوند. بنابراین، مردم یک گروه از پیش تعریف شده نیستند که بتوان اعتقاداتشان را دریافت و تحلیل کرد. عمومی‌ها ساختارهای تحلیلی هستند که در واکنش به مسائل و میانجی‌گری تکنولوژیکی و در بازتاب آن پدیدار می‌شوند. بنابراین، وقتی یک بحث عمومی در مورد رسانه شخصی‌سازی شده مطالعه می‌کنیم، نه تنها باید موضوع خاصی را برای تمرکز خود انتخاب کنیم، بلکه باید پلتفرم فناوری را نیز برای بررسی موضوع انتخاب کنیم. برای این مقاله، ما تصمیم گرفتیم بررسی کنیم که چگونه مرجعیت داده‌ها توسط کسانی که با بیان نظر خود در رسانه‌های مکتوب ملی به موضوع پزشکی شخصی واکنش نشان می‌دهند، مورد مذاکره قرار می‌گیرد. بنابراین، نظرات بیان شده و مقالات خبری موجود در این مطالعه، یک جامعه خاص را تشکیل می‌دهد که نماینده



شده است. سه مورد دیگر - دولت قانون اساسی، سلامت، و بازار - در ادامه توضیح داده می‌شوند. قبل از اینکه مرتب‌های مختلف ارزش را آشکار کنیم، مطالب موجود در آنالیز را شرح خواهیم داد.

۴. خطوط و شرکت کنندگان در بحث کتبی سرپرستی

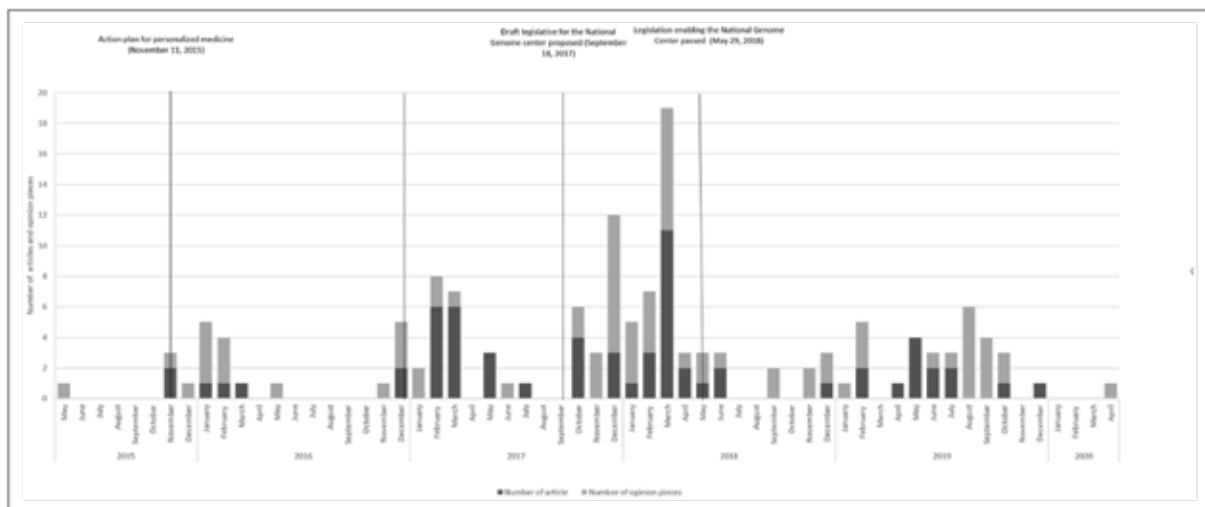
بحث مکتوب انتخاب شده در این مطالعه شامل ۸۳ نظر و ۶۳ مقاله خبری است. همانطور که از شکل ۱ مشخص است، مشارکت‌ها به طور مساوی در چارچوب زمانی مطالعه رخ نداده‌اند. در عوض، به نظر می‌رسد که مشارکت‌ها حول ابتکارات سیاسی برای تحقق پزشکی شخصی شده، به ویژه در دوره‌هایی که این طرح‌ها هنوز برای تغییر باز هستند، متمرکز شده‌اند. در زمان پس از پیش نویس قانون و قبل از تصویب قانون اصلاح شده، مشارکت در بحث افزایش آشکاری داشت.

این همه نوع شهروندان نبودند که در مناظره کتبی سرپرستی شرکت کردند. نظرات و مقالاتی که ما مطالعه کرده‌ایم از گروه نسبتاً کوچکی از افراد با موقعیت‌های خاص مرتبط با پزشکی شخصی آمده است. همانطور که از نقل قول‌های زیر پیداست، بسیاری از نام‌ها چندین بار ظاهر می‌شوند. بر این اساس، این بحث حاوی دیدگاه‌های گروه کوچکی از پزشکان، سیاست‌گذاران، سازمان‌های بیماران و اساتید دانشگاه است - همه افراد یا مؤسساتی که علاقه‌مند حرفه‌ای به پزشکی شخصی هستند. افرادی

کد نویسی

کدگذاری دو مرحله داشت. مرحله اول از آنچه آدل کلارک آن را نقشه برداری موقعیتی با تمرکز بر علایق سخنرانان می‌نامد الهام گرفته شد و به صورت طوفان فکری روی پوسترها انجام شد. پس از اینکه از نقشه موقعیتی برای تحریک تفکر انتقادی و به چالش کشیدن مفروضات قبلی خود استفاده کردیم، آنچه را آتريد-استرلینگ آنالیز موضوعی شبکه می‌گوید به کار بردیم. در این مرحله از نرم افزار آنالیز داده NVivo 12 برای ساختار کدگذاری استفاده کردیم. ما زیرمجموعه‌ها را در مضامین کلی جمع‌آوری کردیم و فقط بعداً مطالب را در چهار مرتبه ارزش سازماندهی کردیم (به پایین مراجعه کنید)، که استدلال می‌کنیم برای اعتبار داده‌ها مهم هستند. ما چندین بار در طول فرآیند کدنویسی به نقشه موقعیت بازگشتیم تا ایده‌های قبلی را مجدداً بررسی کنیم، شبکه موضوعی خود را به چالش بکشیم و یک نمای کلی از مطالب را تضمین کنیم.

اولین و اصلی‌ترین یافته ما در این فرآیند کدگذاری این بود که بحث در مورد پزشکی شخصی حول مشروعیت یکپارچه‌سازی داده‌ها می‌چرخید و در نتیجه اساساً بحثی در مورد اعتبار داده‌ها بود. در کدگذاری موضوعی، ما چهار مرتبه ارزشی را شناسایی کردیم که برای توجیه یا به چالش کشیدن اشکال خاص دسترسی یا استفاده استفاده می‌شوند. یک مرتبه ارزشی که ما آن را صداقت می‌نامیم، به ویژه در بحث رایج بود و در بخش آن ارائه



شکل ۱. تعداد مقالات در طول زمان با ابتکارات سیاسی در مورد پزشکی شخصی.

سؤالی وجود نداشت که آیا باید رضایت دریافت کرد یا خیر. با این حال، آنچه یک رضایت بخش مستلزم آن است، ساده نیست. در ادامه نظرات در مورد حریم خصوصی و خودمختاری را به طور جداگانه شرح می دهیم.

حریم خصوصی

برای بسیاری از مشارکت کنندگان در این بحث، بسیار مهم بود که ذخیره و استفاده از داده های بهداشتی و ژنتیکی به قیمت حفظ حریم خصوصی تمام نشود. با این حال، دسترسی چه کسانی باید برای ایمن کردن حریم خصوصی افراد مورد بحث قرار گیرد. داده های ژنتیکی به عنوان "کلید اصلی زندگی و وجود هر شهروند" تلقی می شود و حق حفظ حریم خصوصی به عنوان "حق بشر" مطرح می شود. برای برخی، صرف مجموعه ای از داده های بهداشتی حریم خصوصی را تهدید می کند، زیرا به عنوان بخشی از "نظارت قطره قطره" در دانمارک تلقی می شود. اقدامات انجام شده برای تحقق پزشکی شخصی در راستای سایر ابتکارات عمومی برای ادغام داده ها توصیف شده است. برخی استدلال می کنند که "دانمارک راه را برای یک جامعه نظارتی باز می کند". برای افرادی که نگران نظارت بودند، دسترسی دولت به اطلاعات بهداشتی و ژنتیکی در مورد شهروندان مشکل ساز بود. در یک مقاله نظری، دو پزشک عمومی (GPs) نوشتند:

پیشگیری در سال های اخیر به طور فزاینده ای متوجه فرد شده است. دولت نمی تواند در سطح شهروندی تنظیم کند، این غیرقانونی است. با این حال، از طریق تحقیق، می توانید اجازه دسترسی به مشخصات فردی شهروندان را داشته باشید. به این ترتیب اغلب هدف تحقیق است که دری را به روی داده های ثبت دانمارکی باز می کند و امکان جمع آوری و برداشت داده ها را بدون رضایت فراهم می کند.

باقی افراد نگران بودند که گروه هایی غیر از دولت، یعنی شرکت های خصوصی یا مجرمان IT (فناوری اطلاعات) بتوانند به داده ها دسترسی داشته باشند. رئیس انجمن سیاسی فناوری اطلاعات دانمارک گفته است:

ترس بزرگ من این است که اطلاعات فقط در پایگاه داده های بزرگی ثبت شوند که همه آن ها را بتوان جمع کرد. این یک فاجعه بزرگ خواهد بود، زیرا ما یک بمب

که چنین سمت های حرفه ای ندارند - بیماران یا بیماران بالقوه - در این بحث شرکت نکردند. بر این اساس، نظرات ارائه شده در ادامه، نظرات افرادی است که علاقه حرفه ای به پزشکی شخصی دارند. پس چه چیزی بر ادراکات قدرت داده در این عموم خاص تأثیر می گذارد؟ به نظر آنها چه کسی باید به داده ها دسترسی داشته باشد، برای چه اهدافی و تحت چه چارچوب قانونی، و چرا؟

۵. صداقت

سؤالات کلیدی در مورد اینکه چه کسی به چه اطلاعاتی دسترسی پیدا می کند و چگونه باید تنظیم شود، اغلب با زبان احترام به صداقت افراد مورد بحث قرار می گرفت. این مرتبه ارزشی بود که اکثر شرکت کنندگان در مطالب ما ذکر کردند. صداقت همانطور که در بحث بیان شد شامل حریم خصوصی و حق عمل مستقل است. به نظر می رسید که همه در مورد مصون ناپذیر بودن فرد موافق بودند و تلاش ها برای تحقق پزشکی شخصی شده باید به این امر احترام بگذارد. با این حال، آنچه که این باید در عمل متضمن باشد، باعث اختلافات قابل توجهی شد. برخی افزایش جمع آوری داده های دولتی را به خودی خود مشکل ساز می دانستند، در حالی که برخی دیگر استدلال می کردند که ابتکارات جدید اتخاذ شده برای پیاده سازی پزشکی شخصی سازی شده به لطف اقدامات حفاظتی فناوری پیشرفته به حفظ حریم خصوصی کمک می کند. ترتیب ارزشی که ما آن را «یکپارچگی» می نامیم نیز در مورد رویه هایی است که تعیین می کنند چه کسی می تواند به داده های یک فرد دسترسی داشته باشد. در اینجا مردم بحث می کنند که کدام رویه ها به بهترین وجه احترام به استقلال افراد را تضمین می کنند، و در درجه اول بر روی رضایت و اقدامات انصراف تمرکز می کنند. در رابطه با استفاده از آزمایش های ژنتیکی در درمان و ذخیره داده های ژنتیکی برای استفاده مجدد بالقوه، هیچ





اطلاعات نادرست متهم می‌کردند. این ممکن است تا حدی به دلیل تغییر در قانون تنظیم کننده اطلاعات ارائه شده در مورد آزمایش ژنتیکی شرح داده شده در مقدمه باشد، به طوری که اکنون برای متخصصان بهداشت اجباری است که در مورد امکان انصراف اطلاع دهند. اما، همانطور که در ادامه مشخص خواهد شد، این آشفتگی احتمالاً از احساسات شدید مردم در مورد چگونگی تنظیم جمع‌آوری، ذخیره‌سازی و استفاده از داده‌های ژنتیکی برای تضمین استقلال فردی ناشی شده است. برخی استدلال کردند که وقتی بیماران به درمان که شامل توالی مواد ژنتیکی است رضایت می‌دهند، استقلال رعایت می‌شود. دو نماینده از یک سازمان بیماران نوشتند: «بیماران همیشه باید برای دریافت درمان رضایت دهند. این یک حق ایجاد شده در دانمارک است که در قانون مراقبت‌های بهداشتی به آن رضایت آگاهانه گفته می‌شود». آن‌ها این نظر را با این استدلال ادامه دادند که یک بخش مراقبت‌های بهداشتی برای حفظ عملکرد کامل، نیاز به ذخیره داده‌ها دارد. علاوه بر این، آنها استدلال کردند که اگر می‌خواهیم مراقبت با کیفیت بالا را تضمین کنیم و پزشکی جدید توسعه دهیم، دسترسی به داده‌ها ضروری است. علاوه بر این، برخی استدلال کردند که امکان انصراف از داده‌های ژنتیکی که برای تحقیقات استفاده می‌شود، چیزی که در دانمارک فقط برای اطلاعات ژنتیکی، نمونه‌های بافت و خون امکان‌پذیر است، معیاری است که علاوه بر این تضمین می‌کند که خودمختاری رعایت می‌شود. یکی از وزیران سابق بهداشت نوشت: «بیماران می‌توانند خودشان انتخاب کنند که اطلاعات ژنتیکی فقط برای درمان فرد مجاز است. در نتیجه، می‌توانید به اطلاعاتی که برای تحقیق و آمار استفاده می‌شوند، نه بگویید.» دیگران استدلال کردند که انصراف برای به حساب آوردن رضایت برای ذخیره اطلاعات ژنتیکی کافی نیست:

اول از همه، این رضایت واقعی نیست، بلکه فقط امکان انصراف است، و این تنها در صورتی امکان‌پذیر است که بدانید اصلاً اطلاعات شما به مرکز منتقل می‌شود. ثانیاً، این انصراف تنها پس از جمع‌آوری داده‌ها در مرکز امکان‌پذیر است.

دو پزشک عمومی که این مقاله نظری را نوشتند، همراه با چندین نفر دیگر در مناظره، متقاعد نشدند که انصراف

ساعتی در دست‌انمان خواهیم داشت و زمان فاش شدن اطلاعات صرفاً زمان خواهد بود.

برای گروهی از افرادی که از این خط استدلال استفاده کردند، حفاظت از حریم خصوصی تا حد زیادی به عنوان یک مسئله امنیت داده قابل اعتماد در نظر گرفته شد. با این حال، بسیاری این سوال را مطرح کردند که آیا داده‌ها واقعاً می‌توانند ایمن شوند و از این رو جمع‌آوری داده‌ها را به خودی خود مشکل‌ساز می‌دانستند. گروه سومی از افراد جمع‌آوری یا دسترسی به داده‌ها در رابطه با پزشکی شخصی را به عنوان به چالش کشیدن حریم خصوصی افراد نمی‌دیدند. در مقابل، این گروه استدلال کردند که مرکز ملی ژنوم، نهادی که مسئول ذخیره‌سازی متمرکز داده‌های ژنتیکی است، بخشی از راه حل برای حفظ حریم خصوصی است، نه ابتکاری که ذخیره‌سازی را ناامن می‌کند. از یک سیاستمدار نقل شده است که توضیح داده است که "امروز (. . .) سطح امنیتی ناهموار است." او استدلال کرد که متمرکز کردن داده‌ها در مرکز ژنوم ملی «سطح امنیتی بالاتر و یکنواخت» را تضمین می‌کند و در نتیجه به حفظ حریم خصوصی افراد کمک می‌کند.

به طور خلاصه، افرادی که در این بحث شرکت کردند موافق بودند که احترام به حریم خصوصی برای مرجع داده‌ها تعیین‌کننده است، اما در مورد اینکه کدام نوع دسترسی می‌تواند به عنوان نقض حریم خصوصی تلقی شود، اختلاف نظر داشتند. در حالی که برخی از نظارت دولت می‌ترسیدند، برخی دیگر دسترسی بالقوه ذی‌نفعان با منافع تجاری را با مشکل مواجه می‌کردند. با این حال برخی دیگر سرمایه‌گذاری در پزشکی شخصی را گامی در جهت تامین حریم خصوصی از طریق ابزارهای تکنولوژیکی می‌دانستند.

خودمختاری

این احساس که پزشکی شخصی‌سازی شده باید به استقلال احترام بگذارد، از طریق بحث‌هایی درباره رضایت و حق ندانستن آشکار شد. به نظر می‌رسید که توافق کلی وجود دارد که باید رضایت را جویا شد، اما تصورات مختلفی در مورد آنچه رضایت کافی محسوب می‌شود وجود داشت. بحث در مورد رضایت نامرتب بود و افراد با نظرات متفاوت یکدیگر را به انتشار افسانه و

به طور بالقوه دارای پیامدهایی فراتر از فرد هستند، زیرا می‌توانند اطلاعاتی در مورد بیماری‌های ژنتیکی ارثی به دست آورند. در حالی که حق ندانستن در این منظره نسبتاً غیرقابل مناقشه بود، مفاهیم متعددی از آنچه برای احترام به استقلال فرد لازم است بیان شد.

در مجموع، برای اینکه جمع‌آوری، ذخیره‌سازی، دسترسی، استفاده و توزیع داده‌ها توسط این گروه منتخب از ذینفعان مشروع تلقی شود، یکپارچگی افراد باید رعایت شود. در حالی که مردم در این مورد اتفاق نظر دارند، آن‌ها در مورد آنچه که این امر به معنای راه‌حل‌های عملی است، همانطور که در معنای کلمات "حریم خصوصی" و "خودمختاری" اختلاف نظر دارند.

۶. قانون‌گذاری و اهمیت هدف

سه مرتبه با ارزش دیگر نیز ادراکات مربوط به قدرت داده را نشان می‌دهد: اولین مورد به اهمیت دولت قانون اساسی برای مدیریت یکپارچه‌سازی داده‌ها مربوط می‌شود. دو مورد دیگر مربوط به اهدافی است که داده‌ها برای آن استفاده می‌شود. همانطور که در زیر توضیح داده خواهد شد، جایی که یک هدف - هدف مربوط به سلامت - می‌تواند به مشروعیت بخشیدن به اهداف مرجع داده که مربوط به تجاری‌سازی و سود اقتصادی است، کمک کند.

دولت مشروطه

از نظر برخی، اختیار داده‌ها یک مسئله قانون‌گذاری کافی بود. با این حال، برخی این موضوع را در مورد انعطاف‌پذیری ذاتی قانون به چالش کشیدند. برای کسانی که این قانون را راهی برای تضمین جمع‌آوری و استفاده مشروع از داده‌ها می‌دانستند، این سؤال مطرح شد که آیا دولت قانون اساسی تنظیم چارچوبی برای فناوری جدید را بر عهده می‌گیرد یا خیر. یک سیاستگذار و یک پزشک بالینی نوشت:

راه حل این است که قوانین و چارچوب ایمن برای توسعه پزشکی شخصی ایجاد کنیم و علاوه بر این، بیماران را به روشی کاملاً جدید از آنچه امروز انجام می‌شود، شامل شود. همانطور که می‌بینیم، این باید از طریق ترکیبی از قوانین اتفاق بیفتد که قوانین به اشتراک‌گذاری داده‌های سلامت را به وضوح بیان می‌کند، از جمله قوانین رضایت

به استقلال فرد احترام می‌گذارد. آنها قبلاً ناراضی بودند. سیستم موجود را مورد استفاده قرار داد و از این ابتکار جدید برای مشکل‌سازی روش‌های فعلی استفاده کرد که در آن بیماران خود باید از ثبت نام انصراف اطلاع پیدا می‌کردند. علاوه بر این، انصراف از سوی دو پزشک عمومی مشکل‌ساز تلقی می‌شد، زیرا بیماران نتوانستند و هنوز هم نمی‌توانند مانع از انتقال اطلاعات ژنتیکی جمع‌آوری شده درباره درمان به مرکز شوند. این واقعیت که قرار است داده‌های ژنتیکی برای استفاده احتمالی در ارزیابی کیفیت، برای درمان آتی یا در صورت شکایت - حتی اگر فرد از استفاده از داده‌ها برای مقاصد غیر از درمان منصرف شود - ذخیره می‌شود، باعث شد که آنها استدلال کنند که رضایت رویه یک "شبه مسدود کردن" است. شرکت‌کنندگان آن را یک مسدودکننده کاذب می‌دانند زیرا بیماران نمی‌توانند با وجود انصراف از استفاده از اطلاعات ژنتیکی برای همه مقاصد غیر از درمان جلوگیری کنند. این نگرانی توسط چندین سازمان حمایت از بیمار منعکس شد که در نامه‌ای مشترک نوشتند که "راهی برای بیماران باقی نمی‌گذارد" جز پذیرش ذخیره داده‌های ژنتیکی. با این حال، دو پزشک عمومی ذکر شده در بالا نه تنها جمع‌آوری داده‌های ژنتیکی بدون رضایت را مشکل‌ساز می‌دانستند بلکه بحث در مورد پزشکی شخصی شده را فرصتی برای ابراز نارضایتی خود از این واقعیت دانستند که اشکال متعددی از داده‌های معمول در مورد بیماران را می‌توان بدون رضایت با هم مرتبط کرد.

موضوع دیگری که در رابطه با خودمختاری مورد بحث قرار گرفته است، حق ندانستن است و این موضوع حول محافظت از افراد در برابر اطلاعات ناخواسته در مورد خطر بیماری است. به طور خاص، این در مورد حق فرد برای عدم دریافت اطلاعات در مورد یافته‌های ثانویه در رابطه با توالی ژنتیکی بود، اگرچه ممکن است محققان یا پزشکان به این اطلاعات دسترسی داشته باشند. سه متخصص ژنتیک نوشتند: «استقلال بیماران از طریق امکان انتخاب اینکه آیا می‌خواهند درباره یافته‌های ثانویه آگاهی داشته باشند یا نه، تضمین می‌شود.» در منظره، به نظر می‌رسید توافق گسترده‌ای وجود داشت که احترام به حق ندانستن مهم است و اغلب، مانند نقل قول بالا، با استقلال فرد مرتبط بود. با این حال، یافته‌های ثانویه



ما به جرات قول می‌دهیم که پتانسیل ایجاد یک انقلاب پزشکی را داریم که در آن می‌توانیم درمان‌هایی را طراحی کنیم که به روشی جدید به فرد کمک کند و از مصرف بیش از حد گسترده درمان‌های ناکارآمد و عوارض جانبی آنها جلوگیری کند.

آنچه در اینجا به عنوان سلامت جمعیت به حساب می‌آید مبهم است: به لطف خدمات بهداشتی بهتر می‌تواند سلامت جمعی باشد، در حالی که برای دیگران سلامت فرد مهم است و مزایای جمعیت تنها به عنوان شکلی از انباشت منافع فردی به وجود می‌آید. مدیر آژانس دارویی دانمارک نوشت:

داروی آینده «برای فرد طراحی شده است» که به آن طب شخصی یا دقیق‌تر پزشکی دقیق نیز می‌گویند. این پزشکی است که به گونه‌ای توسعه یافته است که بتواند با ژن‌ها، فیزیولوژی و سبک زندگی فرد منفرد تنظیم شود. ما باید ذهنیت یکسان را رها کنیم که در آن همه بدون در نظر گرفتن جنسیت، ژنتیک، سن، سبک زندگی و غیره یک درمان استاندارد دریافت می‌کنند.

در حالی که هیچ کس آشکارا ارزش ارتقای سلامت بهتر را به چالش نکشید، برخی این ادعا را به چالش کشیدند که پزشکی شخصی شده واقعاً می‌تواند آن را ارائه دهد. افرادی که به کارایی شخصی سازی شک داشتند

پزشکی اغلب به هزینه‌ها اشاره می‌کند و استدلال می‌کند که بازده سلامت مردم نامشخص است، مانند این نظر از دو استاد: «اگرچه جذاب به نظر می‌رسد، دانش محدودی در مورد اینکه آیا پزشکی شخصی منجر به درمان بهتر می‌شود یا فقط وجود دارد. آن را گران تر کند.» این دو استاد به این بحث ادامه می‌دهند که دانمارک باید در عوض روی اقدامات پیشگیرانه مانند مواردی که سیگار کشیدن و چاقی را هدف قرار می‌دهند، سرمایه‌گذاری کند. دلیل اصلی مزایای سلامت جمعی و ارائه خدمات مؤثرتر به این ترتیب در مجموعه نظرات مورد بررسی ما مورد مناقشه قرار گرفته است: در مورد ترتیب ارزش توافق وجود دارد، اما در مورد توانایی داروی شخصی سازی شده برای ارائه اختلاف نظر وجود دارد. اگرچه سود بردن از سلامت عموم مردم هدفی به نظر می‌رسد که اعتبار داده‌ها را تضمین می‌کند، اما همه افراد حاضر در این مناظره این عقیده را نداشتند که پزشکی شخصی قادر به انجام این کار است. در واقع، برای برخی، اهدافی

و حفاظت از حریم خصوصی، و برخی توافق‌نامه‌ها در مورد اطلاعات و اخلاق.

در این بخش نظر، ما می‌بینیم که چگونه یک سیاست گذار و یک پزشک بالینی استدلال می‌کنند که قانون گذاری مناسب می‌تواند مشکلات مربوط به عناصر اختیار داده مربوط به اشتراک گذاری، رضایت، دسترسی و حفاظت از حریم خصوصی و همچنین حل چالش‌های اخلاقی شخصی‌سازی شده را حل کند. این منطق نمی‌تواند برای همه شرکت‌کنندگان در بحث اجرای پزشکی شخصی را توجیه کند.

هیچ تضمینی در آینده وجود ندارد که همه اهداف به یک اندازه خوب باشند، و پس از جمع‌آوری داده‌ها در وهله اول، قانون همیشه می‌تواند تغییر کند. هیچ تضمینی وجود ندارد که برخی از فولکتینگ‌های آینده [پارلمان دانمارک] قوانین مسدود کردن [داده‌ها] را برای مثال در دهه یا ۵۰ سال آزاد نکنند.

امکان تغییر قانون در آینده باعث شد تا این دو پزشک عمومی استدلال کنند که قانون تصویب شده امروز از آسیب‌های آینده محافظت نمی‌کند زیرا قانون مطابق با هنجارهای موجود در جامعه تغییر می‌کند. با انتقاد از توانایی قانون برای تنظیم پزشکی شخصی در درازمدت، به نظر می‌رسد که آن‌ها همچنین استدلال می‌کنند که اگرچه ارزش‌ها و هنجارها در جامعه ممکن است تغییر کند، اما درک آن‌ها از آنچه برای احترام به یکپارچگی لازم است تغییر نخواهد کرد. این قانون می‌تواند خطرات پزشکی شخصی‌سازی شده را کاهش دهد، بنابراین، برای همه افراد حاضر در بحث، جمع‌آوری و اشتراک گذاری جامع داده‌ها را توجیه نمی‌کند.

سلامتی

اهدافی که قرار است از داده‌ها برای آنها استفاده شود، بر مشروع تلقی شدن جمع‌آوری، ذخیره سازی و استفاده از داده‌ها تأثیر می‌گذارد. در این مناظره، یک احساس عمومی وجود داشت که یکپارچه‌سازی داده‌ها باید برای اهدافی استفاده شود که به نفع سلامتی مردم باشد، اما هیچ توافقی در مورد نحوه انجام این کار در عمل وجود نداشت. بسیاری انتظار داشتند که پزشکی شخصی‌سازی شده پایه سلامت مردم باشد و اجرای آن را بر اساس انتظارات از مراقبت‌های بهداشتی بهتر تحسین کردند:

که دسترسی و استفاده از داده‌های بهداشتی را مشروع می‌سازد، دقیقاً همان اهدافی است که دیگران هنگام اعتراض به دسترسی و استفاده از داده‌های سلامت به آن اشاره می‌کنند.

بازار

در حالی که تأمین یک جمعیت سالم تقریباً مورد توافق جهانی قرار گرفت که استفاده مشروع از داده‌ها است، رشد اقتصادی به عنوان یک هدف قانونی در نظر گرفته نمی‌شود. استدلال‌هایی که ریشه در حداکثرسازی مطلوبیت و ارزش اقتصادی اشیا داشتند، مشکل ساز شدند. با وجود این، برخی استدلال می‌کنند که بخش مراقبت‌های بهداشتی می‌تواند از طریق سرمایه‌گذاری در پزشکی شخصی‌شده، در پول صرفه‌جویی و رشد اقتصادی را افزایش دهد. دو سیاستگذار نوشتند، این امر از طریق داروهای مؤثرتر و تلاش‌های پیشگیرانه بر اساس تحقیقات به بیماران کمک می‌کند. اما همچنین زمینه را برای رشد [اقتصادی] آماده می‌کند و به شرکت‌های بیوتکنولوژی و داروسازی دانمارکی کمک می‌کند تا درمان‌های جدیدی را توسعه دهند که می‌تواند برای بیماران مفید باشد.

با این حال، افرادی که از این منطق استفاده می‌کردند معمولاً استدلال دوگانه داشتند: به عنوان مثال، ما می‌توانیم زندگی را نجات دهیم و پول به دست آوریم، یا می‌توانیم تحقیقات را تقویت کنیم و در پول صرفه‌جویی کنیم. منطق بازار به تنهایی نمی‌توانست پزشکی شخصی‌سازی شده را توجیه کند و تابع منطق‌های دیگر بود. بسیاری انگیزه‌های سود را به عنوان یک استدلال کلیدی در برابر پزشکی شخصی می‌دانند، مانند نظر یک سیاستمدار:

روایه‌های تجاری در مورد رشد [اقتصادی] و چشم‌انداز منافع اقتصادی، نقاط محوری طرح دولت برای بهره‌برداری از داده‌های سلامت دانمارکی‌ها و نقشه‌برداری از پروفایل‌های DNA دانمارکی‌ها در مرکز ملی ژنوم (۰۰) هستند. به عنوان یک بیمار، ممکن است تصور کنید که دولت به خاطر بیماران با هدف دستیابی به درمان بهتر، پول سرمایه‌گذاری می‌کند. (۰۰۰) در اینجا [در یک گزارش دولتی] تمرکز بر ایجاد شغل و اثرات ثانویه اقتصادی و رشد تولید ناخالص داخلی است.

این سیاستمدار مشروعیت استفاده از داده‌های بهداشتی و ژنتیکی به منظور رشد اقتصادی را به چالش کشید. این سود بالقوه نمی‌تواند اجرای داروهای شخصی‌سازی‌شده را توجیه کند، زمانی نیز آشکار شد که محققان و سیاست‌گذاران سلامت در یک نظر مشترک، در واکنش به اتهام انگیزه سود در پس معرفی پزشکی شخصی، نوشتند: «[سلامتی] داده‌های اطلاعاتی [قرار نیست به عنوان یک کالا استفاده شود (۰۰)]. قرار است از آن‌ها برای توسعه درمان‌های جدید برای دانمارکی‌ها استفاده شود. در اینجا می‌بینیم که چگونه اتهامات مربوط به انگیزه مبتنی بر ارزش‌های بازار با تضمین‌هایی مبنی بر اینکه پزشکی شخصی درمان‌های جدیدی را به بیماران ارائه می‌دهد، مواجه شد. اقدامات انجام شده بر اساس منطق بازار به تنهایی قدرت داده را به عنوان دسترسی، استفاده، ذخیره و توزیع قانونی داده‌های سلامت به چالش می‌کشد. این تنها ارزشی است که در آن به نظر می‌رسد یک توافق کلی وجود دارد، اما هنوز برخی به دنبال این بودند که نشان دهند سود اقتصادی نیز می‌تواند همراه با نتایج سودمند به وجود آید.

۷. بحث

در طول مطالعه بحث در مورد پزشکی شخصی، یکپارچگی، استقلال، و حریم خصوصی به موضوعات کلیدی تبدیل شدند که حول آن حمایت قوی همسو شد. با این حال، ابهام در مورد اینکه حمایت از این دستورات ارزشمند در سطح عملی چه چیزی را باید متضمن باشد، باقی ماند. اختلاف نظر ذاتی در مورد چگونگی احترام به صداقت، چگونگی و اینکه آیا دولت قانون اساسی می‌تواند آسیب‌های احتمالی ناشی از یکپارچه‌سازی داده‌های مورد نیاز برای پزشکی شخصی‌سازی شده را کاهش دهد، و بهترین روش برای تأمین سلامت مردم نشان داد که شرایط برای دسترسی مشروع، استفاده، ذخیره‌سازی و توزیع داده‌های سلامت پایدار نبود. به نظر می‌رسد اعتبار داده‌ها یک موضوع درجه باشد و نه چیزی که وجود دارد یا وجود ندارد.

عموم خاصی که ما از طریق آنالیز مناظره کتبی سرپرستی مطالعه کرده‌ایم، عمدتاً افرادی را نشان می‌دهند که به طور حرفه‌ای با پزشکی شخصی درگیر هستند. بنابراین، نظمی‌هایی که ارزش تأثیرگذاری بر مرجع داده‌ای که در



قانون نهایی را می‌توان به عنوان واکنشی به بحث تعبیر کرد، هرچند نمی‌توانیم ادعای رابطه علی داشته باشیم. با این حال، به نظر می‌رسد که درخواست برای استقلال و حفظ حریم خصوصی به تاکید تغییر یافته بر کمک به افراد برای انتخاب خود، اما فقط در رابطه با پزشکی ژنومیک تبدیل شده است. اینکه آیا اینها در عمل واقعاً انتخاب‌های معناداری هستند یا خیر، موضوع دیگری است. ما دیده‌ایم که سفارش‌های ارزشمند مربوط به ارتقای سلامت جمعیت قوی هستند و بسیاری به وضوح از پتانسیل سود اقتصادی بر اساس داده‌های بهداشتی احساس ناراحتی می‌کنند. با این حال، این قانون بدون تعیین مقررات سختگیرانه تر در مورد انگیزه سود و به بهترین نحو اجرا شد

طبق دانش ما، برنامه‌های عملیاتی هیچ تغییری در رابطه با ارتقای دسترسی صنعت به داده‌ها مشاهده نکرده است. در مقابل، در سال ۲۰۲۱، دولت با هدف افزایش «دسترسی سریع و آسان» برای ذینفعان صنعتی به داده‌های بهداشتی در دانمارک، استراتژی جدیدی برای علوم زیستی صادر کرد. به نظر می‌رسد که بحث عمومی نمی‌تواند بر همه چیز تأثیر بگذارد. این اولین بار نیست که خودمختاری فردی در رابطه با مسائل اخلاقی و سیاسی در پزشکی دستور کار را به خود اختصاص می‌دهد و دیگر اختلافات اجتماعی، اقتصادی و سیاسی را به حاشیه می‌برد.

اگرچه پزشکی شخصی شده به طور فزاینده ای مرزهای بین تحقیقات و کلینیک را محو می‌کند، سیاست‌هایی که دسترسی به داده‌های لازم را تنظیم می‌کنند به دنبال حفظ تمایز هستند. از ۱۵ ژوئن ۲۰۲۰، استفاده از اطلاعات ژنتیکی جمع‌آوری شده در رابطه با درمان برای تحقیقات نیاز به تأیید کمیته اخلاقی دارد، زیرا داده‌های بیوانفورماتیک حساس در نظر گرفته می‌شود. در عین حال، ما شاهد تلاش‌هایی برای سهولت دسترسی به اطلاعات ژنتیکی برای متخصصان سلامت در کلینیک هستیم. با این حال، بحث تحلیل شده در این مقاله نشان نمی‌دهد که نگرانی‌ها به طور خاص به دسترسی محققان مربوط می‌شود. برعکس، یک احساس عمومی وجود دارد که داده‌ها باید به نفع سلامتی عموم مردم مورد استفاده قرار گیرند. به طور متناقض، پاسخ سیاست در حال حاضر به طور بالقوه مانع از تحقیقات عمومی با هدف ارتقاء

این عموم یافت می‌شود ممکن است برای مردمی که از بیماران، بیماران بالقوه یا بستگان آنها تشکیل شده‌اند و ممکن است ملاحظات دیگری در تصمیم‌گیری در مورد اینکه چه زمانی فکر می‌کنند به سلامت، و از آن استفاده می‌کنند، داشته باشند، قابل اعمال نباشد. داده‌های ژنتیکی معقول، درست و منصفانه هستند. با این حال، حتی در این گروه انتخابی، شرکت کنندگان به اعتبار داده‌ها به روشی همگن نگاه نمی‌کنند. اگرچه افراد علاقه‌ای حرفه‌ای به پزشکی شخصی سازی شده دارند، اما لزوماً در مورد آنچه که به عنوان جمع‌آوری و استفاده مشروع داده به حساب می‌آید، ایده‌های مشترکی ندارند. بعلاوه، نظم‌های مشابه ارزش می‌تواند موضع‌گیری‌های متفاوتی را در مورد پیامدهای عملی حاصل از این عقلانیت‌ها ایجاد کند. علیرغم عدم توافق در مورد چگونگی ایمن کردن جمع‌آوری و استفاده مشروع از داده‌ها، ما می‌خواهیم پیشنهاد کنیم که این بحث به خودی خود ممکن است پیامدهایی برای توسعه پزشکی شخصی در دانمارک و به طور خاص در مورد قوانین مربوط به رضایت و استفاده از ژنتیک داشته باشد.

اصلاح چارچوب قانونی در جریان بحث

همانطور که در مقدمه توضیح داده شد، اولین پیشنهاد قانونی برای ترویج پزشکی شخصی در دانمارک چارچوب قانونی ملایم در مورد استفاده مجدد از داده‌های بهداشتی برای اهداف تحقیقاتی را به پزشکی ژنومی گسترش داد. این پیش‌نویس پیشنهاد می‌کرد که مسئولیت آگاهی از حق انصراف از داده‌های ژنتیکی که برای تحقیقات مجدد استفاده می‌شوند باید بر عهده بیمار باشد. اما در قانون بازنگری شده که در فوریه ۲۰۱۸ به مجلس ارائه شد و به تصویب رسید، بخش جدیدی اضافه شد که بیماران باید از طریق «ثبت نام کاربری بافت» از امکان انصراف مطلع شوند. این فقط در مورد اطلاعات ژنتیکی صدق می‌کند. از این رو، قانون جدید نوعی از استثناگرایی ژنتیکی را نصب می‌کند. با این حال، در این مناظره، نگرانی‌هایی در مورد شیوه‌های موجود در مورد انواع استفاده مجدد از داده‌ها، از جمله انواع دیگر تحقیقات مبتنی بر بافت و داده‌های معمول سلامت مشاهده کردیم. با این وجود، واکنش سیاسی به آنچه برای تصویب قانون لازم برای ایجاد مرکز ملی ژنوم نیاز بود محدود شد. تغییرات در

تغییر یافته‌ای را بر کمک به افراد برای انتخاب خود در رابطه با آزمایش ژنتیک ایجاد کرد. شرایطی را که تحت آن پزشکی شخصی سازی شده در دانمارک توسعه می‌یابد - هم به عنوان عمل بالینی (پزشکان باید در مورد چارچوب انصراف صحبت کنند) و هم به عنوان فرصت تحقیقاتی (که داده‌ها در دسترس خواهد بود) را تغییر داده است. این نشان می‌دهد که بحث در مورد اعتبار داده‌ها نیز بخشی از توسعه پزشکی شخصی شده است. با این حال، ما همچنین به محدودیت‌های تأثیر یک بحث اشاره کرده‌ایم. نگرانی‌های مربوط به مزایای اقتصادی بالقوه داده‌های بهداشتی و درخواست‌ها برای راه‌حل‌های انتخابی بدون تأثیرگذاری بر اجرای پزشکی شخصی سازی شده بیان می‌شوند. می‌توان این را به عنوان چالشی برای قدرت داده‌ها دید، اما شاید در عوض باید بیان واضح بسیاری از دیدگاه‌های مختلف را به عنوان بخشی از ایجاد قدرت ببینیم.

نگرانی‌های مربوط به مشارکت تجاری که در این مطالعه بیان شده‌اند، تکرار نگرانی‌هایی است که در نظرسنجی‌ها و مطالعات کیفی افکار عمومی در مورد استفاده از داده‌های بهداشتی برای اهدافی غیر از درمان بیان شده‌اند. بنابراین، پاسخ قانونگذاری انتخابی دانمارک به نگرانی‌های عمومی بیان شده، که در آن تمرکز بر مسائل مربوط به یکپارچگی و استقلال است - در حالی که نگرانی‌های مربوط به اقتصاد، سود و اینکه چه کسی باید دسترسی داشته باشد نادیده گرفته می‌شود - ممکن است تهدیدی برای بلندمدت باشد. پایداری یکپارچه سازی داده‌ها دلیلی برای عمیق‌تر شدن در توجیه دخالت تجاری و پرداختن به این موضوعات بحث‌برانگیز - به جای غفلت - وجود دارد. پذیرش تنش‌های پایدار و درگیری غیرقابل حل به‌عنوان مؤلفه مرجع داده‌ها ممکن است تعامل آشکار با اعتراضات را برای مقامات کمتر تهدید کند. حتی ممکن است بحث بازتر در مورد دینفعان تجاری و انگیزه‌های سود در مورد استفاده‌های آینده از داده‌های بهداشتی را تسهیل کند.

منبع:

<https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/09636625221080535>

سلامت جمعیت با دشوار کردن روش‌های دسترسی به داده‌ها برای آنها می‌شود، زیرا مردم اکنون به طور فعال دعوت می‌شوند تا از تحقیق انصراف دهند. انصراف به یک انتخاب عمومی تبدیل شده است که به بیماران اجازه نمی‌دهد بین انگیزه‌های مختلف، محققان و سهامداران عمومی و خصوصی تمایز قائل شوند.

۸. نتیجه گیری

در این مقاله، دیدگاهی در مورد ایجاد مرجع داده در دانمارک ارائه کرده‌ایم که به عنوان مرجعی برای تصمیم‌گیری در مورد اینکه چه کسی باید به داده‌ها، برای چه اهدافی و تحت چه چارچوب قانونی دسترسی داشته باشد، درک می‌شود. ما این کار را با جستجوی سفارش‌های ارزشمند در یک بحث عمومی در مورد پزشکی شخصی انجام داده‌ایم. ما چهار مرتبه ارزشی را توصیف کرده‌ایم (یکپارچگی، وضعیت قانون اساسی، سلامت، و بازار) که به روش‌های مختلف بر درک مشروعیت جمع‌آوری، دسترسی و استفاده از داده‌های بهداشتی تأثیر می‌گذارند. این بحث بیانگر یک احساس کلی در مورد نیاز به احترام به یکپارچگی است که به عنوان احترام به حریم خصوصی و خودمختاری درک می‌شود، با این حال مردم تصورات متفاوتی از آنچه این اصطلاحات در سطح عملی نشان می‌دهند دارند. به ترتیب ارزشی که ما آن را دولت قانون اساسی می‌نامیم، توضیح دادیم که چگونه برخی فکر می‌کنند که قانون مناسب می‌تواند اعتبار داده‌ها را تضمین کند، در حالی که امکان تغییر قانون بعداً باعث شد دیگران این سؤال را ایجاد کنند که آیا قانون می‌تواند آسیب‌های احتمالی پزشکی شخصی را کاهش دهد یا خیر. اهدافی که داده‌ها برای آن استفاده می‌شوند نیز مهم هستند. در حالی که به نظر می‌رسد استفاده از داده‌ها به منظور بهره‌مندی از سلامت جمعیت عمومی، اعتبار داده‌ها را حفظ می‌کند، استفاده از داده‌ها به منظور رشد اقتصادی این قدرت را به چالش می‌کشد. بر این اساس، بحث عمومی در دانمارک، همانطور که در رسانه‌های خبری ارائه شد، مجمعی نبود که بتوان در آن توافقی در مورد آنچه که به عنوان گردآوری و استفاده مشروع داده به حساب می‌آید، حاصل شود.

تغییرات قانونی که در جریان بحث ایجاد شد، تأکید



مرکز شتابدهی و نوآوری رایژن

مرکز شتابدهی و نوآوری رایژن را به کمک جمعی از اساتید برجسته ایران تأسیس کردیم تا دانشجویان و محققان جوان و متعدد حوزه زیست پزشکی، بتوانند کسب و کار دانش محور خود را ایجاد کنند و نه تنها جزه فرهیختگان علمی کشور باشند بلکه دانش خود را به ثروت تبدیل کنند.


خدمات تخصصی

مشاوره های تخصصی



کارآفرینان و مدیران موفق در حوزه های مختلف در مرکز نوآوری و شتابدهی، ما را همراهی می کنند و تیم های پذیرفته شده از تجربیات آن ها بهره مند می شوند

خدمات آموزشی و مربیگری


ما در مرکز نوآوری و شتابدهی، برای افراد دارای ایده های ناب کلاس ها، دوره ها و کارگاه های آموزشی مرتبط با حوزه های مختلف را برگزار می کنیم 

معرفی فضاها و خدمات




ما در مرکز نوآوری و شتابدهی در تلاشیم تا با فراهم آوردن تمام بسترهای مورد نیاز در مسیر راه اندازی کسب و کارتان شما را همراهی کنیم


سرمایه گذاری

این مرکز علاوه بر ارائه امکانات و خدمات در دوره های شتاب دهی، با توجه به نوع فعالیت تیم استارت آپ، سرمایه تقدی برای تیم های پذیرفته شده فراهم می کند 

با ما در ارتباط باشید

 www.RayaaGen.ir

 [RayaaGen_Accelerator](https://www.instagram.com/RayaaGen_Accelerator)

 [RayaaGen_Accelerator](https://www.telegram.com/RayaaGen_Accelerator)

اشتیاق، خلاقیت و مقاومت،

اساسی ترین مهارت ها در کسب و کار هستند.

اگر این ها را دارید، برای فتح قله آماده هستید.

This Number articles

PharmacogenOmics at the center of precision medicine: challenges and perspective in an era of Big Data	4
An overview of Personalized Medicine landscape and policies in the European Union	20
Personalized medicine in psychiatry: ethical challenges and opportunities	32
Personalised Medicine—Implementation to the Healthcare System in Europe	40
Data authority: Public debate about personalized medicine.....	50





Magazine Owner: AmitisGen Tech Dev Group

Responsible Director: Dr. Roya Amirinejad

Editor In Chief: Seyedeh Nayyere Moslehi

Telephone: +98(21)88985293

Email: info@PGOTJournal.com

Editorial Board:

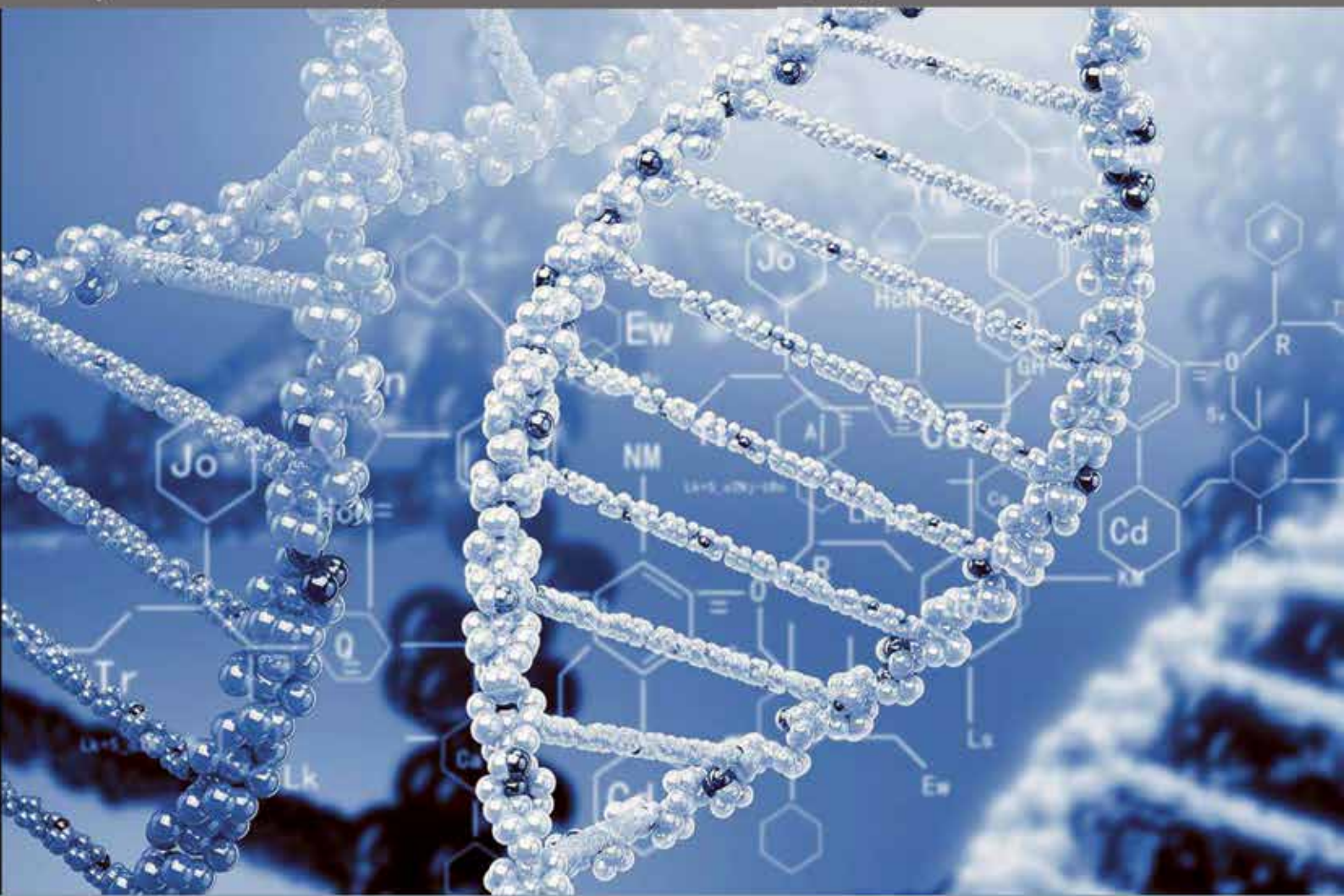
**Dr.N.Afshari, Dr.M.R.Akbari, Dr.M.Entezari,
Dr.A.Heydarinejad, Dr.S.Heydarinejad,
Dr .S.M.Houshmad, Dr.J.Molaei, Dr.B.Naghavi,
Dr.R.Nekouian, Dr.M. Nikpay, Dr.N.Parsa,
Dr.A.A.Rahimi, Dr.H.Saadat, , Dr.M.A.Saremi,
Dr.R.Shirkoohi, Dr.M.Yaghubi**

Pharmacogenomics & Technologies

JOURNAL



Medical Journal / 5 year / No.15 / 150000 Rials / 2023 Spring / ISSN 2676 -7236



Your Genome Affects The Way You Respond to Drugs.

