

პერსონალიზებული მედიცინის განვითარება და გამოწვევები

ნანა შაშიაშვილი

ასოცირებული პროფესორი, საქართველოს ტექნიკური უნივერსიტეტი
E-mail: shashiashvilinana04@gtu.ge

ნინო ბაკრაძე

სტუდენტი, ბრემენის უნივერსიტეტი, გერმანია,
E-mail: Bakradzenino12@gmail.com; Ninbak@uni-bremen.de

მარიამ ბაკრაძე

სტუდენტი, კავკასიის უნივერსიტეტი, საქართველო
E-mail: bakradzemariam@yahoo.com

რეზიუმე

ინდივიდები გამოირჩევიან უნიკალური მახასიათებლებით მოლეკულურ, ფიზიოლოგიურ, გარემოსდაცვით ექსპოზიციასა და ქცევით დონეზე. აღნიშნულის გათვალისწინებით პაციენტებს შესაძლოა დასჭირდეთ ინტერვენციები, რომლებიც სპეციალურად მათთვისაა გათვალისწინებული და მორგებული დაავადების ინდივიდუალურ მახასიათებლებზე. პერსონალიზებული მედიცინის იდეა, რომელიც გულისხმობს მკურნალობის მიდგომების ინდივიდუალურად მორგებას, დაფუძნებულია ამ პრინციპზე. კონცეფცია სულ უფრო ფართოდ დამკვიდრდა თანამედროვე ტექნოლოგიების (როგორიცაა დნმ-ის თანმიმდევრობა, პროტეომიკა, ვიზუალიზაციის ტექნიკები და ჯანმრთელობის მონიტორინგის მონაცემები) გამოყენებით. აღნიშნული ტექნოლოგიები საშუალებას იძლევა, გამოვლინდეს დაავადების პროცესში მნიშვნელოვანი ინდივიდუალური განსხვავებები, რაც, თავის მხრივ, საშუალებას იძლევა ჩამოყალიბდეს მკურნალობის ზუსტი ვარიანტები. მიუხედავად იმისა, რომ გენეტიკა წარმოადგენს პერსონალიზებული მედიცინის ძირითად საყრდენს, ასევე მნიშვნელოვანია, გავითვალისწინოთ გარემოს ზემოქმედება, ეპიგენეტიკური ცვლილებები და ცხოვრების წესი, რადგან ისინი განაპირობებენ ადამიანის ჯანმრთელობის მდგომარეობას და დაავადებების განვითარებას. მაგალითად, ეპიგენეტიკური ცვლილებები გავლენას ახდენენ გენების აქტივობაზე, ხოლო გარემო და ცხოვრების წესი მოლეკულურ დონეზე მოქმედებს და შეიძლება მნიშვნელოვანი როლი შეასრულოს როგორც დაავადებების პრევენციაში, ისე მკურნალობაში. პერსონალიზებული მედიცინის განვითარება მოითხოვს სხვადასხვა ელემენტის ინტეგრაციას და მათი შეფასების პროცესში შერწყმას. ამისთვის საჭიროა გენეტიკური, გარემოს, ეპიგენეტიკური და ცხოვრების წესის ფაქტორების კომპლექსური გაანალიზება. ტექნოლოგიური პროგრესი და ახალი კვლევები ქმნიან ახალ შესაძლებლობებს, რომლებიც ხელს უწყობს პერსონალიზებული მედიცინის დანერგვას.

საკვანძო სიტყვები: ბიომარკერები, გენომიკა, პერსონალიზებული მედიცინა.

შესავალი

ბიომედიცინის უახლესი, მაღალტექნოლოგიური და მონაცემებზე დაფუძნებული მეთოდების, როგორიცაა დნმ-ის სეკვენირება, პროტეომიკა, იმიჯინგის პროტოკოლები და უსადენო მონიტორინგის მონაცემები, ფართო გამოყენებამ გამოავლინა ინდივიდებს შორის დიდი განსხვავებები დაავადებების მექანიზმებსა და მათ ზემოქმედებაზე. ამან წამოჭრა კითხვა – რამდენად უნდა აისახოს ეს ინდივიდუალური განსხვავებები დაავადებების მკურნალობის, მონიტორინგისა და პრევენციის სტრატეგიებზე. მრავალი დაავადების ბუნებრივი ცვალებადობა მიუთითებს იმაზე, რომ მკურნალობის, მონიტორინგისა და პრევენციის სტრატეგიები უნდა მოერგოს კონ-

კრეტული პაციენტის უნიკალურ ბიოქიმიურ, ფიზიოლოგიურ, გარემო და ქცევით პროფილს.

პერსონალიზებული მედიცინა სწრაფად ვითარდება და დიდ პერსპექტივებს ქმნის ინდივიდზე მორგებული მკურნალობის, დაავადებების პრევენციისა და ჯანმრთელობის მონიტორინგის მიმართულებით. მიუხედავად ამისა, მისი ფართო დანერგვა ჯანდაცვის სისტემებში ჯერ კიდევ მნიშვნელოვან გამოწვევებთან არის დაკავშირებული, რაც მოითხოვს მეცნიერულად გამყარებულ მტკიცებულებებს, ეკონომიკურ დასაბუთებას და რეგულატორული ბარიერების გადალახვას.

მთავარი გამოწვევა ისაა, რომ პერსონალიზებული მედიცინის მეთოდებმა უნდა დაამტკიცონ, რომ ისინი ტრადიციულ მეთოდებზე უფრო ეფექტურია. ეს განსაკუთრებით მნიშვნელოვანი ხდება მაშინ, როდესაც პერსონალიზებული თერაპიები, მაგალითად, CAR-T უჯრედული თერაპია სიმსივნეებისთვის ან სპეციფიკური მუტაციების სამკურნალო პრეპარატები (მაგალითად, ივაკაფტორი კისტოზური ფიბროზის სამკურნალოდ), უკიდურესად ძვირადღირებულია [1].

პერსონალიზებული მედიცინის განვითარებას საფუძველი ჯერ კიდევ მე-20 საუკუნის დასაწყისში ჩაეყარა. ინგლისელი ექიმი არჩიბალდ გაროდი სწავლობდა დაავადებებს, რომლებიც მოგვიანებით ცნობილი გახდა, როგორც მეტაბოლიზმის თანდაყოლილი დარღვევები. მან გამოიკვლია იშვიათი დაავადებები, როგორიცაა ალკაპტონურია, ალბინიზმი, ცისტინურია და პენტოზურია. ალკაპტონურიაზე მუშაობისას გაროდმა შენიშნა, რომ ერთიდაიგივე ოჯახში ზოგიერთი ადამიანი ავლენდა ბიოქიმიური ტესტების მკვეთრად განსხვავებულ შედეგებს. შედეგად, მეცნიერმა დაასკვნა, რომ დაავადება გამოწვეული იყო კონკრეტული მეტაბოლური პროცესების დარღვევით. აღნიშნული მოგვიანებით მეცნიერულად დამტკიცდა.

გაროდი ვარაუდობდა, რომ ადამიანებს შორის ბიოქიმიური პროცესები სხვადასხვაგვარად მიმდინარეობს და ამ განსხვავებებს შეუძლია განსაზღვროს დაავადებებისადმი მგრძნობელობა და მათი გამოვლენის ფორმები. მისი აღმოჩენები ემთხვევა იმ პერიოდში მიმდინარე გენეტიკის დარგის განვითარებას, მიუხედავად იმისა, რომ მაშინ გენების ცნება უცნობი იყო, გაროდი და მისი კოლეგები დაავადებების ჩამოყალიბებაში გარკვეულ მემკვიდრეობით “ფაქტორებს” უკავშირებდნენ.

მენდელის კანონების საფუძველზე, მეცნიერთა ნაწილი თვლიდა, რომ დაავადებები მემკვიდრეობითი იყო და განისაზღვრებოდა მკაფიო, ცალკეულ გენეტიკურ ფაქტორებით, მაშინ როდესაც სხვა ჯგუფი – ბიომეტრიკოსები (კარლ პირსონის მეთაურობით) – თვლიდნენ, რომ ფენოტიპები უწყვეტად იცვლებოდა და გენეტიკური გავლენა მხოლოდ ნაწილობრივ ახსნიდა ამ ცვალებადობას. მათ შორის არსებული დებატები სტატისტიკოსმა რონალდ ფიშერმა დაასრულა, რომელიც ამტკიცებდა, რომ ფენოტიპური ცვლილებები შესაძლოა განპირობებული იყოს მრავალი მცირე გენეტიკური ფაქტორის ერთობლივი მოქმედებით [2].

ძირითადი ტექსტი

დღეს პერსონალიზებული მედიცინა სწორედ გენეტიკურ აღმოჩენებზეა დაფუძნებული. თანამედროვე ტექნოლოგიების, როგორიცაა გენოტიპირების ჩიპები და დნმ-სეკვენირება, გამოყენებით დადგინდა, რომ ინდივიდებს შორის გენეტიკური განსხვავებები ფართოა, რაც განსაზღვრავს დაავადებებისადმი მგრძნობელობას და მკურნალობაზე რეაგირებას.

მიუხედავად იმისა, რომ გენეტიკა პერსონალიზებული მედიცინის ძირითადი საყრდენია, მნიშვნელოვანია ასევე გავითვალისწინოთ გარემოს ზემოქმედება, ეპიგენეტიკური ცვლილებები და ცხოვრების წესის ფაქტორები [3]. პერსონალიზებული მედიცინის განვითარებისთვის აუცილებელია სხვადასხვა ელემენტის ინტეგრირება და შეფასება (სურათი 1), მაგალითად:

- ჯანდაცვაზე ხელმისაწვდომობა: ყველა ადამიანს არ აქვს სპეციალისტებისა და ტექნოლოგიების გამოყენების საშუალება გეოგრაფიული ან ეკონომიკური ბარიერების გამო. ამიტომ, მკურნალობის დაგეგმვისას ეს ფაქტორები უნდა იქნას გათვალისწინებული.

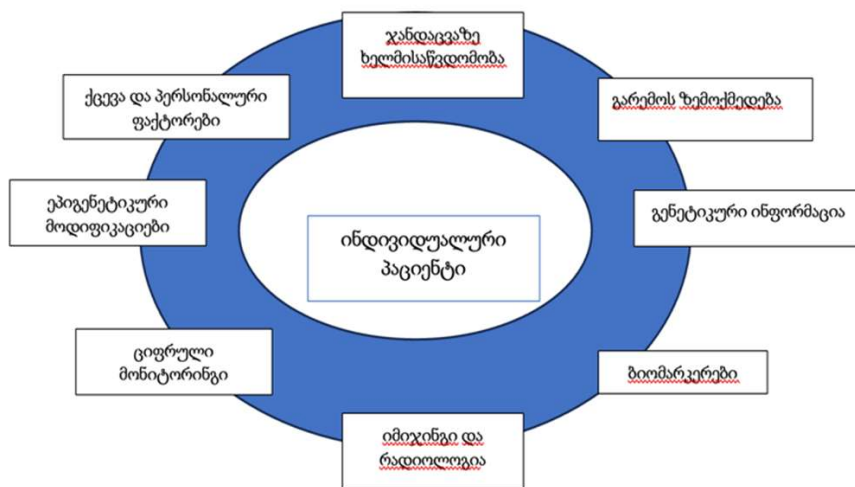
- გენეტიკური ინფორმაცია: მემკვიდრეობით გადაცემული გენეტიკური მონაცემები ძირითადი

თადად მხოლოდ პროგნოზირებისა და დიაგნოსტიკისთვის გამოდგება, მაგრამ სხეულში მიმდინარე სომატური (არამემკვიდრეობითი) ცვლილებები დამატებით ინფორმაციას იძლევა დაავადების მექანიზმების შესახებ.

- ბიომარკერები და ტექნოლოგიები: ქსოვილის ბიომარკერები (მაგალითად, სისხლის ანალიზები), იმიჯინგისა და რადიოლოგიური კვლევები, აგრეთვე ყოველდღიური მონიტორინგის საშუალებები, მნიშვნელოვან ინფორმაციას იძლევა ჯანმრთელობის მდგომარეობის ცვლილებების შესახებ.

- გარემოს ზემოქმედება და ქცევები: ცხოვრების წესსა და გარემოს აქვს დიდი გავლენა სამედიცინო ჩარევის ეფექტიანობაზე, რაც თითოეულ პაციენტთან განსხვავებულია.

- ეპიგენეტიკა: გარემოსა და განვითარების ფაქტორების ზეგავლენით გენების მუშაობა იცვლება. ამ ცვლილებების მონიტორინგი მნიშვნელოვანია ჯანმრთელობის მდგომარეობის ცვლილებების დასადგენად [4].



სურ 1. პერსონალიზებული მედიცინის ელემენტების გრაფიკული ასახვა

ჰოგბენმა და სიმმა აღნიშნეს, რომ მედიცინის პრაქტიკა ინდივიდუალური მიდგომების საჭიროებას ითვალისწინებდა. მათი ნაშრომი, რომელიც განხილული იქნება “პერსონალიზებული მედიცინის ტესტირებაში”, აღნიშნავს, რომ სწორ გადანყვეტილებებს სიღრმისეული ინფორმაციის გარეშე ვერ მივიღებთ.

პერსონალიზებული მედიცინის დანერგვა პრაქტიკაში რთულია, რადგან საჭიროა დეტალური ინფორმაციის შეგროვება პაციენტის შესახებ, ინდივიდუალურად შერჩეული ჩარევის ეფექტურობის შეფასება და მიღებული მონაცემების გამოყენება სამომავლო მკურნალობის დაგეგმვაში. ამასთან, ჩნდება მნიშვნელოვანი კითხვები, როგორ უნდა შეფასდეს მკურნალობის შედეგები, რამდენად კმაყოფილია პაციენტი მკურნალობით და როგორ შევადაროთ სხვადასხვა მკურნალობის მეთოდები?

პერსონალიზებული მედიცინის ადრეული პრაქტიკა, ძირითადად, გენეტიკაზე იყო დაფუძნებული, მაგალითად:

- ვარაფარინი: ფართოდ გამოყენებული სისხლის გამათხელებელი პრეპარატია, რომლის დოზირება გენეტიკურ პროფილზეა დამოკიდებული (VKORC1 და CYP2C9 გენებზე).

- პრიმაქინი (PQ): მალარიის სამკურნალო პრეპარატია, თუმცა ზოგიერთ პაციენტში, რომლებსაც G6PD გენში სპეციფიკური ვარიანტები აქვთ, მისმა გამოყენებამ შეიძლება სერიოზული ანემია (AHA) გამოიწვიოს. ამიტომ, მკურნალობის დაწყებამდე საჭიროა გენეტიკური ტესტირება.

- იმატინიბი: გამოიყენება ქრონიკული მიელოიდური ლეიკემიის (CML) სამკურნალოდ, მა-

გრამ მხოლოდ იმ პაციენტებისთვის, რომლებსაც აქვთ სპეციფიკური გენეტიკური ცვლილება (bcr-abl ფუზია).

გარდა იმ მეთოდებისა, რომლებიც უკვე გამოიყენება, პერსონალიზებული მედიცინა ვითარდება ახალი მიმართულებებით, როგორიცაა:

- მუტაციაზე სპეციფიკური თერაპიები: მაგალითად, ივაკაფტორი განკუთვნილია კისტოზური ფიბროზის მქონე იმ პაციენტებისთვის, რომლებსაც CFTR გენში კონკრეტული მუტაცია აქვთ.

- იმუნოთერაპია: სიმსივნის სანინალმდეგო მკურნალობის ერთ-ერთი მიმართულება, რომელიც ეყრდნობა პაციენტის ორგანიზმის უნარს, ამოიცნოს და გაანადგუროს სიმსივნური უჯრედები.

- პირადი საზღვრები vs. პოპულაციური ნორმები: დღესდღეობით ჯანმრთელობის მდგომარეობის შეფასება ხდება პოპულაციის მონაცემების საფუძველზე (მაგალითად, ქოლესტერინის 200-ზე მაღალი დონე გულის დაავადების რისკს ნიშნავს). თუმცა, პერსონალიზებული მიდგომის მიხედვით, ყურადღება უნდა მიექცეს ინდივიდუალურ ისტორიულ მონაცემებს და მათი ცვლილებების ტენდენციას.

- ოვარიანული კიბოს კვლევა (CA125): კვლევამ აჩვენა, რომ ინდივიდუალური მონაცემების ანალიზით შესაძლებელი იყო ოვარიანული კიბოს ადრეული დიაგნოზი უფრო სწრაფად, ვიდრე ჩვეულებრივი მეთოდებით.

მომავალში პერსონალური ჯანმრთელობის მონიტორინგი, სავარაუდოდ, ნორმად იქცევა, განსაკუთრებით ისეთი ტექნოლოგიების განვითარებით, როგორიცაა არაინვაზიური და ხელმისაწვდომი ბიოსენსორები [5].

გენეტიკური ინფორმაციის გამოყენება პერსონალიზებული დაავადების პრევენციის სტრატეგიების შესაქმნელად უკვე დამკვიდრებულია სამეცნიერო საზოგადოებაში, თუმცა ჯერ ფართოდ არ არის დანერგილი კლინიკურ პრაქტიკაში. არსებობს მრავალი წარმატებული მაგალითი, სადაც გენეტიკური ინფორმაციის გამოყენება ხელს უწყობს როგორც დაავადების განვითარების რისკის შემცირებას, ასევე სტანდარტული მკურნალობისა და სკრინინგის გართულებების შემცირებას [6,7,8].

ერთ-ერთი მნიშვნელოვანი მაგალითი კოლორექტალური კიბოს (საშვილოსნოსა და სწორი ნაწლავის კიბო) პრევენციას ეხება, რომელიც, მიუხედავად იმისა, რომ ადვილად თავიდან ასაცილებელი დაავადებაა, კვლავ მესამე წამყვანი მიზეზია კიბოთი გარდაცვალების შემთხვევებში. 2012 წელს ლიאו და მისი კოლეგები მიუთითებდნენ, რომ იმ პაციენტებში, რომელთაც PIK3CA გენის სომატური მუტაცია ჰქონდათ, ასპირინის პოსტოპერაციულმა მიღებამ საერთო გადარჩენის მაჩვენებელი გააუმჯობესა და კიბოს სპეციფიკური სიკვდილიანობის რისკი შეამცირა, მაშინ როცა იგივე ეფექტი არ გამოვლინდა იმ პაციენტებში, რომელთა სიმსივნე PIK3CA გენის ველური (არამუტირებული) ფორმის მატარებელი იყო.

2015 წელს ნან და მისი ჯგუფი იუწყებოდნენ, რომ გენეტიკურმა პროფილმა შესაძლოა განსაზღვროს ასპირინის მიღების ეფექტურობა კოლორექტალური კიბოს განვითარების რისკზე. გენოტიპის მიხედვით, ზოგ პაციენტში ასპირინმა შეამცირა რისკი, ზოგში გაზარდა, ხოლო ზოგში არანაირი გავლენა არ იქონია. რადგან ასპირინის გამოყენებას თან ახლავს მძიმე გვერდითი მოვლენები, მათ შორის კუჭ-ნაწლავისა და თავის ტვინში სისხლდენის რისკი, იდეალური იქნება, თუ ეს პრეპარატი მხოლოდ იმ პირებისთვის დაინიშნება, ვისაც გენეტიკურად დაბალი რისკი აქვს გვერდითი მოვლენების განვითარებისა.

2018 წელს ჯეონ და მისი ჯგუფი აჩვენებდნენ, რომ კოლორექტალური კიბოს სკრინინგის დაწყების დრო შეიძლება უფრო ზუსტად განისაზღვროს გენეტიკური და გარემოსდაცვითი ფაქტორების გათვალისწინებით. დღესდღეობით, სკრინინგის რეკომენდაციები მხოლოდ ასაკსა და ოჯახის ისტორიას ეფუძნება, თუმცა ჯეონის კვლევამ აჩვენა, რომ სკრინინგის დაწყების ასაკი მამაკაცებისთვის შესაძლოა 12 წლით, ხოლო ქალებისთვის 14 წლით შეიცვალოს გენეტიკური

მონაცემების გათვალისწინებით. ამგვარი მონაცემების გამოყენება მნიშვნელოვნად აუმჯობესებს ინდივიდის კიბოს განვითარების რისკის პროგნოზირების სიზუსტეს [9].

მიუხედავად იმისა, რომ პერსონალიზებული მედიცინა ეფუძნება დიდ სამეცნიერო გამოცდილებას, მისი ფართო აღიარება ბიომედიცინასა და კლინიკურ საზოგადოებაში შედარებით ახალია. ეს ნიშნავს, რომ საკმარისი დრო ჯერ არ გასულა იმის დასადასტურებლად, რომ პერსონალიზებული მედიცინა ეფექტურია ყველა შესაძლო კლინიკურ გარემოში. ამიტომ მნიშვნელოვანია, რომ პერსონალიზებული მედიცინის უპირატესობების შესაფასებლად ახალი მეთოდები გამოვიყენოთ. ქვემოთ განხილულია სამი მთავარი მიდგომა:

1. N-of-1 კლინიკური ცდები. თუ შეუძლებელია წინასწარ დადგინდეს, რომელი სამკურნალო მიდგომაა კონკრეტული ინდივიდისთვის უკეთესი, ტარდება N-of-1 (ერთეული პაციენტის) კლინიკური ცდები. ასეთ კვლევებში ერთი და იგივე პაციენტზე სხვადასხვა მკურნალობა მორიგეობით გამოიცდება (მაგალითად, A-B-A-B-A-B დიზაინით, სადაც A და B სხვადასხვა მკურნალობას აღნიშნავს). პაციენტის რეაქციის შეფასება საშუალებას იძლევა დადგინდეს, რომელი თერაპია არის მისთვის ყველაზე ეფექტური. ცდები განსაკუთრებით სასარგებლოა მაშინ, როდესაც მკურნალობის არჩევანი გაურკვეველია, თუმცა მათი ჩატარება არაერთიკურია მწვავე ან სიცოცხლისთვის საშიში მდგომარეობების დროს, რადგან მკურნალობის შეცვლამ შესაძლოა პაციენტის მდგომარეობა გააუარესოს. ასეთ შემთხვევებში, შესაძლებელია მიმდინარე მონიტორინგის მქონე ცდების გამოყენება, სადაც მკურნალობის შედეგები რეალურ დროში ფასდება, რათა დადგინდეს, საჭიროებს თუ არა პაციენტი ალტერნატიულ ჩარევას.

2. ჩარევების დამთხვევაზე (Intervention Matching) დაფუძნებული ცდები. თუ მტკიცებულება მიუთითებს, რომ პაციენტის ინდივიდუალური მახასიათებლები განსაზღვრავს, რომელი თერაპია იქნება მისთვის ყველაზე ეფექტური, შესაძლებელია ჩარევების დამთხვევაზე დაფუძნებული ცდების ჩატარება. ამ ტიპის კვლევებში ორი სტრატეგია გამოიყენება:

ა. კალათის ცდები – ამ შემთხვევებში პაციენტები ერთ კვლევაში ერთიანდებიან მიუხედავად იმისა, რომელ ქსოვილში განვითარდა კიბო (მაგალითად, ფილტვის, მკერდის ან ნაწლავის კიბოს მქონე პაციენტები ერთ კვლევაში ერთიანდებიან).

ბ. ქოლგის ცდები – აქ მხოლოდ ერთი ტიპის სიმსივნე (მაგალითად, ფილტვის კიბო) განიხილება, თუმცა პაციენტები სხვადასხვა გენეტიკური მუტაციების მიხედვით სხვადასხვა მკურნალობას იღებენ.

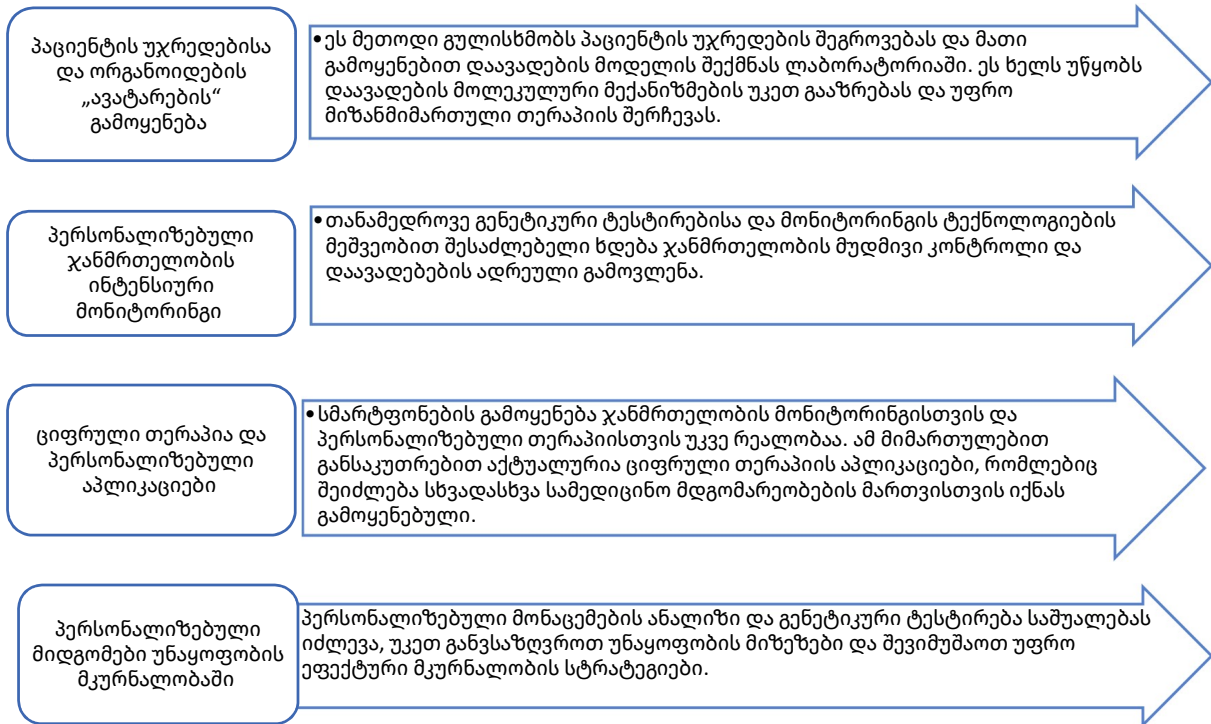
ამ ტიპის კვლევები ეყრდნობა გენეტიკურ პროფილირებას, რომელიც შესაძლებელს ხდის კონკრეტული სიმსივნისთვის ყველაზე ეფექტური მედიკამენტების შერჩევას. მაგალითად, თუ სიმსივნეში აღმოჩენილია EGFR გენის მუტაცია, შესაძლოა დაინიშნოს EGFR-ის ინჰიბიტორი, როგორცაა ცეტუქსიმაბი. ამგვარი კვლევები პერსონალიზებული მედიცინის განვითარებისთვის კრიტიკულია, თუმცა მათი წარუმატებლობა ყოველთვის არ ნიშნავს, რომ პერსონალიზებული მედიცინის კონცეფცია მცდარია – ხშირად პრობლემა მხოლოდ შესატყვისობის სქემის შეცდომაში მდგომარეობს.

3. ადაპტური კლინიკური ცდები უფრო მოქნილი კვლევებია, რომლებიც მინიმუმამდე ამცირებს პაციენტის იმ თერაპიაზე ყოფნის დროის ხანგრძლივობას, რომელიც, სავარაუდოდ, არაეფექტიანია. მაგალითად, თუ კვლევის მიმდინარეობისას ბიომარკერები აჩვენებენ, რომ კონკრეტული მკურნალობა არაეფექტიანია, შესაძლებელია მკურნალობის სტრატეგიის შეცვლა. ეს მიდგომა უფრო ეთიკურადაც ითვლება, რადგან ამცირებს პაციენტებისთვის არაეფექტური და, შესაძლოა, მავნე თერაპიის რისკს. მიუხედავად იმისა, რომ ადაპტური ცდების განხორციელება რთულია და მონაცემთა ანალიზი მეტად კომპლექსურია, მათი უპირატესობები, განსაკუთრებით პერსონალიზებული მედიცინის კონტექსტში, აშკარაა.

გენეტიკური და გარემოსდაცვითი ფაქტორების გათვალისწინებით, შესაძლებელია დაავადებების უკეთესი პრევენცია, ზუსტი დიაგნოსტიკა და უფრო ეფექტური მკურნალობის სტრატეგიების შემუშავება. პერსონალიზებული მედიცინა, მიუხედავად არსებული გამოწვევებისა, უკვე

ცვლის სამედიცინო პრაქტიკას და კვლევებს. მისი წარმატებული დანერგვა მნიშვნელოვნად გააუმჯობესებს სამედიცინო მომსახურების ხარისხს და პაციენტთა მკურნალობის შედეგებს.

ბოლო კვლევები და კლინიკური აქტივობები ახალ შესაძლებლობებს ქმნის პერსონალიზებული მედიცინის სფეროში. წარმოდგენილია ოთხი ძირითადი მიმართულება:



პაციენტის უჯრედებზე დაფუძნებული ავტარები. ახალი ბიოტექნოლოგიების დახმარებით შესაძლებელია პაციენტის უჯრედების აღება და მათი ტრანსფორმაცია სხვადასხვა ტიპის უჯრედებად, რაც საშუალებას იძლევა, ლაბორატორიულ პირობებში შეიქმნას დაავადების მოდელი („დაავადება სინჯარაში“). ეს მიდგომა განსაკუთრებით ეფექტურია, რადგან იგი მორგებულია კონკრეტული პაციენტის გენეტიკურ პროფილზე. ორგანოიდების გამოყენება კიდევ უფრო ავითარებს ამ მიდგომას. ორგანოიდები მცირე ზომის ორგანოს მსგავსი სტრუქტურებია, რომლებიც ცოცხალი უჯრედებისგან იქმნება და უფრო ზუსტად ასახავს დაავადების მექანიზმებს. ამგვარი მოდელები განსაკუთრებით ეფექტურია ნაშვების ტესტირებისთვის, რაც საშუალებას იძლევა, ლაბორატორიულად გამოვლინდეს პაციენტისთვის საუკეთესო თერაპია [4].

პერსონალიზებული ჯანმრთელობის მონიტორინგი. თანამედროვე ტექნოლოგიები, როგორცაა იაფი გენეტიკური ტესტები, პორტატული სამედიცინო მოწყობილობები და მუდმივი მონიტორინგის სისტემები, საშუალებას იძლევა, პაციენტებმა მუდმივად აკონტროლონ საკუთარი ჯანმრთელობა. მაგალითად, გენეტიკური ტესტირება ხშირად ეხმარება ექიმებს, განსაზღვრონ პაციენტის რისკები სხვადასხვა დაავადების მიმართ. მონიტორინგის სისტემა ასევე მოიცავს პაციენტის ჯანმრთელობის ინდივიდუალური ზღვრების განსაზღვრას. ტრადიციული მედიცინის მიერ დადგენილი საერთო ნიშნულების ნაცვლად (მაგალითად, ქოლესტერინის ან წნევის ნორმები), პერსონალიზებული მედიცინა ცდილობს, თითოეული პაციენტის პირადი ნორმები განსაზღვროს, რაც უფრო ზუსტ დიაგნოსტიკასა და მკურნალობას უზრუნველყოფს.

ციფრული თერაპია და პერსონალიზებული აპლიკაციები. ჯანმრთელობის ციფრული მონიტორინგი დღეს უკვე დიდი პოპულარობით სარგებლობს. სპეციალური აპლიკაციები არა მხოლოდ მონაცემებს აგროვებს, არამედ მომხმარებლებს პერსონალიზებულ რჩევებსაც აწვდის.

ციფრული თერაპია –სპეციალური აპლიკაციები, რომლებიც შექმნილია ჯანმრთელობის გაუმჯობესებისა და მკურნალობის პროცესის მხარდაჭერისთვის. მაგალითად, 2017 წელს აშშ-ის საკვებისა და წამლების სააგენტომ (FDA) პირველად დაამტკიცა ციფრული თერაპია, რომელიც ფსიქიკური ჯანმრთელობის პრობლემების სამკურნალოდ გამოიყენება [10].

პერსონალიზებული მიდგომები უნაყოფობის მკურნალობაში. პერსონალიზებული მედიცინა მნიშვნელოვან როლს თამაშობს უნაყოფობის მკურნალობაში. გენეტიკური ანალიზი, სამედიცინო ჩანაწერების ელექტრონული სისტემების გამოყენება და მონაცემთა ინტენსიური დამუშავება ეხმარება ექიმებს, უკეთ შეაფასონ პაციენტის მდგომარეობა და შეარჩიონ შესაბამისი მკურნალობა. გარდა ტრადიციული მიდგომებისა, პერსონალიზებული მედიცინა ასევე ითვალისწინებს ახალი მეთოდების განვითარებას, როგორიცაა კვერცხუჯრედების და საკვერცხის ქსოვილების კრიოშენახვა. ეს პროცედურა საშუალებას აძლევს ქალებს, მომავალში საჭირო დროს გამოიყენონ თავიანთი ბიოლოგიური მასალა ორსულობისთვის [11,12].

დასკვნა

პერსონალიზებული მედიცინა ახალი მიდგომაა, რომელიც მკურნალობის ეფექტურობას მნიშვნელოვნად აუმჯობესებს. თანამედროვე ბიოტექნოლოგიები, გენეტიკური ტესტები და ციფრული მონიტორინგი გვთავაზობს მკურნალობის უფრო მიზანმიმართულ და პერსონალიზებულ მეთოდებს. თუმცა, ამ პროცესს სირთულეებიც ახლავს: მონაცემთა კონფიდენციალურობა, მაღალი ღირებულება და ექიმების შესაბამისი მომზადების აუცილებლობა. სამომავლოდ, პერსონალიზებული მედიცინა უფრო ფართოდ დაინერგება და მისგან სარგებელს უფრო მეტი პაციენტი მიიღებს.

ლიტერატურა/REFERENCES:

1. Yvette C. Terrie, Advancing Research in Personalized Medicine. *US Pharm.* 2023;48(2):31-36.
2. Sophie Visvikis-Siest. Danai Theodoridou. Milestones in Personalized Medicine: From the Ancient Time to Nowadays—the Provocation of COVID-19. *Front. Genet.*, 30 November 2020. *Sec. Genomic Medicine*. Volume 11 - 2020 | <https://doi.org/10.3389/fgene.2020.569175>
3. Stefanicka-Wojtas D, Kurpas D. Personalised Medicine-Implementation to the Healthcare System in Europe (Focus Group Discussions). *J Pers Med.* 2023 Feb 21;13(3):380. doi: 10.3390/jpm13030380. PMID: 36983562; PMCID: PMC10058568.
4. Goetz LH, Schork NJ. Personalized medicine: motivation, challenges, and progress. *Fertil Steril.* 2018 Jun;109(6):952-963. doi: 10.1016/j.fertnstert.2018.05.006. PMID: 29935653; PMCID: PMC6366451.
5. Vicente, A.M., Ballensiefen, W. & Jönsson, JI. How personalised medicine will transform healthcare by 2030: the ICPeMed vision. *J Transl Med* 18, 180 (2020). <https://doi.org/10.1186/s12967-020-02316-w>
6. Hamed Taherdoost, Alireza Ghofrani, AI's role in revolutionizing personalized medicine by reshaping pharmacogenomics and drug therapy, *Intelligent Pharmacy*, Volume 2, Issue 5, 2024, Pages 643-650, ISSN 2949-866X, <https://doi.org/10.1016/j.ipha.2024.08.005>.
7. Ghebrehiwet, I., Zaki, N., Damseh, R. *et al.* Revolutionizing personalized medicine with generative AI: a systematic review. *Artif Intell Rev* 57, 128 (2024). <https://doi.org/10.1007/s10462-024-10768-5>
8. Geel TM, Ruiters MHJ, Cool RH, Halby L, Voshart DC, Andrade Ruiz L, et al. The past and presence of gene targeting: from chemicals and DNA via proteins to RNA. *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci.* 2018;373(1748) doi: 10.1098/rstb.2017.0077.
9. Jeon J, Du M, Schoen RE, Hoffmeister M, Newcomb PA, Berndt SI, et al. Colorectal Transdisciplinary S, Genetics, Epidemiology of Colorectal Cancer C. Determining Risk of Colorectal Cancer and Starting Age of Screening Based on Lifestyle, Environmental, and Genetic Factors. *Gastroenterology.* 2018 doi: 10.1053/j.gastro.2018.02.021.

10. Caminade, A.-M. Personalized and Precision Medicine 2022. *J. Pers. Med.* 2023, 13, 459. <https://doi.org/10.3390/jpm13030459>
11. Jungheim ES, Carson KR. Leveraging real-world data to move toward more personalized fertility treatment. *Fertil Steril.* 2018;109(4):608–9. doi: 10.1016/j.fertnstert.2018.01.036. Dijk MR, Koster MPH, Willemsen SP, Huijgen NA, Laven JSE, Steegers-Theunissen RPM. Healthy preconception nutrition and lifestyle using personalized mobile health coaching is associated with enhanced pregnancy chance. *Reprod Biomed Online.* 2017;35(4):453–60. doi: 10.1016/j.rbmo.2017.06.014.
12. Nagamatsu G, Hayashi K. Stem cells, in vitro gametogenesis and male fertility. *Reproduction.* 2017;154(6):F79–F91. doi: 10.1530/REP-17-0510.

DEVELOPMENT AND CHALLENGES OF PERSONALIZED MEDICINE

Nana Shashiashvili - Associate Professor,
Georgian Technical University

E-mail: shashiashvilinana04@gtu.ge

Nino Bakradze – Student, University of Bremen, Germany.
E-mail: Bakradzenino12@gmail.com; Ninbak@uni-bremen.de

Mariam Bakradze – Student, Caucasus University, Georgia
E-mail: bakradzemariam@yahoo.com

RESUME

Considering that individuals have unique characteristics at the molecular, physiological, environmental exposure, and behavioral levels, they may require interventions that are specifically tailored to their individual disease characteristics. The concept of personalized medicine, which involves the individualized adaptation of treatment approaches, is based on this principle. This concept has increasingly become established with the use of modern technologies such as DNA sequencing, proteomics, visualization techniques, and health monitoring devices. These technologies enable the identification of significant individual variations in disease processes, which in turn allows for more precise treatment options. Although genetics forms the core foundation of personalized medicine, it is equally important to consider environmental influences, epigenetic changes, and lifestyle factors, as they contribute to an individual's health condition and the development of diseases. For example, epigenetic changes affect gene activity, while environmental and lifestyle factors have molecular-level effects and can play a significant role in both disease prevention and treatment. The development of personalized medicine requires the integration of various elements and their merging in the evaluation process. This necessitates a comprehensive analysis of genetic, environmental, epigenetic, and lifestyle factors. Technological advances and new research create new opportunities that support the implementation of personalized medicine.

Keywords: Biomarkers, Precision medicine.