



iPAAC
INNOVATIVE PARTNERSHIP
FOR ACTION AGAINST CANCER

VLOGA GENOMIKE PRI OBVLADOVANJU RAKA

doc.dr.sc., B, Mateja Krajc, dr.med.

specialistka klinične genetike in javnega zdravja

Onkološki inštitut Ljubljana



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

FIT 24UR

Človeški genom dokončno razvozan

Washington, 14.04.2003, 0:00 | Posodobljeno pred 17 leti

 PREDVIDEN ČAS BRANJA: 2 min

 AVTOR
STA/ Reuters



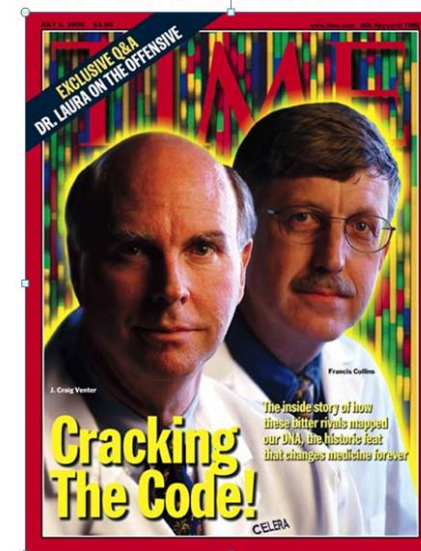
Človeški genom je uradno razvozan v celoti, je sporočil mednarodni javni konzorcij Projekt človeški genom (HGP), in to skoraj 50 let po prvem opisu strukture DNK, osnovne dedne snovi v celicah.

Razvozanje genoma bo po napovedih omogočilo revolucijo v medicini, še zlasti pri ugotavljanju genetsko pogojenih **bolezni**, njihovem zdravljenju še pred rojstvom, pa tudi razumevanju **bolezni**. Pomagal naj bi pri zdravljenju na primer rakavih obolenj in podaljšanju življenja bolnikov, pomeni pa tudi teoretično možnost, da bodo znanstveniki lahko ustvarili človeka.

Battle For the Human Genome

Funded by
the private
company
Celera:

Craig
Venter



Funded by the
USA's
Human
Genome
Project:

Francis
Collins

This promises to be the fight of the millennium!!

- Obvladovanje raka je pomembno javnozdravstveno področje.
- Kancerogeneza je pogojena s spremembami v našem genomu.
- Veda, ki pokriva področje človeškega genoma je genomika.
- Predstavlja področje znanosti, ki raziskuje zdravje in bolezni v povezavi z informacijami o genomu ter možen vpliv okoljskih dejavnikov na genom.
- Poleg tega je treba „genomiko javnega zdravja“ ali „precizno medicino“ zrcaliti z medicinsko uporabo genomske informacije v prilagojenih in personaliziranih zdravstvenih ukrepih na področju preventive, diagnostike in zdravljenja. Obe področji sta tesno prepleteni z istim imenovalcem, genomom.

- Finančni pritiski spodkopavajo trajnost in vzdržnost zdravstvenih sistemov.
- Zahteva se prehod z zdravljenja ugotovljene bolezni na zgodnjo diagnozo in preprečevanje bolezni.
- Obenem se vzpostavlja prevzem večje odgovornosti za svoje zdravje na državljane.
- Želimo si vzpostavitev bolj participativnega modela zdravstvenega varstva.

Možne pasti, kjer velja velika pozornost:

- genomska medicina lahko spodbuja
 - individualizem in ne kolektivizem zdravstvene oskrbe,
 - ustvarja tveganje za nadaljnjo razdrobljenost in
 - povečuje možnosti za stigmatizacijo in
 - diskriminacijo

RAZPRAVA CILJNIH SKUPIN



- Predsodki (dvomi, pričakovanja)
- Vloga zdravstvenih delavcev
- Pravica (ne) vedeti?
- Izmenjava informacij
- Naključne/sekundarne najdbe
- Celovitost testiranja NGS
- Pomen za družinske člane



Razviti praktične smernice za države članice o:

- 1) organiziranje etičnih, pravnih vprašanj in vprašanj zasebnosti glede uporabi genomske informacije v zdravstvu
- 2) uveljavitev stratificiranega presejalnega testiranja z genetskim testiranjem visoko rizičnih bolnikov z rakom glede na ogroženost
- 3) izvajanje precizne zdravstvene oskrbe s pomočjo genomike
- 4) kako svetovati populaciji glede »testiranja neposredno do potrošnika»
- 5) izobraževanje in usposabljanje o genomiki:
 - zdravstvenih delavcev,
 - oblikovalcev politike in
 - državljanov

MY DNA, EVERYBODY'S BUSINESS?

QUALITATIVE ANALYSIS OF
THE BELGIAN CITIZEN FORUM ON THE USE
OF GENOMIC INFORMATION

—

WP 6 - Slovenija



- Stratificirano presejanje
(visoko ogrožene populacije)
- Izvajanje precizne genomike v zdravstveni oskrbi
(uvajanje zdravil na podlagi genetskih izvidov)
- Nujno je treba razviti strategijo, kako se spoprijeti s testiranjem „Neposredno do potrošnika“ v sistemu zdravstvenega varstva
(skrajševanje čakalnih vrst)



WP 6 - Slovenija



➤ Izobraževanje in usposabljanje o genomiki:

➤ zdravstvenih delavcev

(redni tečaji za specialiste – interpretacija genetskega izvida, šole in seminarji)

➤ oblikovalcev politike, povezovanje stroke

(CRP Slovenski genom)

➤ državljanov

(aktivna izobraževanja za laike (društva) in izdajanje informativnih brošur)





PREVENTIVA

- načrtovanje perosnaliziranega presejanja



DIAGNOSTIKA

- identifikacija bolj ogroženih



ZDRAVLJENJE

- genetskemu izvidu prilagojeno zdravljenje