



Díky obrovskému pokroku v medicíně a molekulární biologii, zejména v oblasti sekvenování nukleových kyselin, se v posledních deseti letech stále častěji hovoří o přístupu personalizované zdravotní péče, tedy péče o pacienta jako o unikátní individuum s neopakovatelnou rodinnou historií, návyky a zlovyky, genotypem a fenotypem, fyziologií a metabolismem. Například cílená léčba nádorových onemocnění na základě molekulárního profilu DNA nádoru se dnes dostává do klinické praxe.

## Personalizovaná medicína: Realita, nebo fikce?

**RNDr. JAN BERKA, Ph.D.**

*Roche Sequencing Solutions, Pleasanton, USA*

Jaké však před námi stojí výzvy či překážky, abychom každý z nás měli svůj zcela soukromý a specifický profil uložený v chytrém telefonu a v případě potřeby léčby nebo zákroku by tyto údaje informovaly našeho lékaře o postupu, který bude pro nás neúčinnější?

V první řadě je to nedostatečná znalost molekulární fyziologie a mechanismů mnoha onemocnění. Navzdory pokroku na tomto poli jsou velké studie za použití všech dostupných metod „-omics“, nejlépe na jednobuněčné úrovni, u velkého počtu pacientů a po dobu dostatečně dlouhou, abychom měli korelace se zdravím jednotlivce, nesmírně nákladné. Celonárodní studie tohoto rozsahu jsou možné pouze ve zdravotních systémech s univerzálním pojištěním a ideálně s jedním plátcem, jako je tomu například v UK. Možnou alternativu v této oblasti představují nové inovativní designy klinických studií jako např. typu Nof1, kde



si je kontrolou každý pacient sám sobě, nebo studie typu „umbrella“ a „basket“.

Další bariérou jsou historické metody přípravy vzorků v medicíně pro diagnostické účely. Většina metod používaných v patologii je 200 let starých a stále se vyučují na lékařských fakultách. Proto je důležité nejprve změnit systém vzdělávání lékařských profesionálů na univerzitách. Historické metody klasifikace nádorů, založené na systému TNM Staging, byly vyvinuty v letech 1942–1952, tedy dříve, než byla objevena struktura DNA. Dnes se učíme, že molekulární profily mnoha nádorů s touto klasifikací nesouhlasí.

V diagnostické praxi je také třeba změnit standardní postupy, jako například molekulární analýzy nádorové tkáně, které se provádějí z množství často 3 000–10 000krát menšího, než by bylo potřeba pro kompletní obraz o genomových alteracích v nádoru. Zbytek nádorové tkáně se v nemocnicích likviduje a nikdy se do diagnostické laboratoře nedostane.

A nakonec je tady bariéra analýzy obrovského množství dat. Postupy pro analýzu „Big Data“ vlastní Google, Facebook, Amazon a Microsoft, firmy, které navzdory snahám proniknout na pole biologie a medicíny nemají dostatečnou expertizu. Interdisciplinární přístup je tedy nezbytný.

Co je a bude výzvou, je GDPR (ochrana osobních údajů) a regulace sdílení zdravotních dat pacientů. Otázka, kdo zdravotní data „vlastní“. Otázka změny regulací a nová pravidla pro registraci a úhradu inovativních molekul.

No a úplně na konec, každá medicína, i ta personalizovaná, přece jenom začíná u každého z nás, jak pacientů, tak lékařů. Neměli bychom se o svoje zdraví víc zajímat, vzdělávat se z odborných zdrojů a nevěřit všemu, co najdeme na internetu? Kolik pacientů s diabetem by si zlepšilo krevní cukr, kdyby pravidelně cvičili? Kolik lékařů, i onkologů, stále kouří? A v lékařské ordinaci by paní doktorka nebo pan doktor měli mít víc času než jen pět minut, aby pacient odcházel s pochopením sděleného a jako skutečný partner přístupující aktivně ke svému vlastnímu zdraví.



### **RNDr. Jan Berka, Ph.D.**

Vedoucí skupiny Biomarker Technologies, Roche Sequencing Solutions Research and Early Development, Roche Molecular Systems 4300 Hacienda Drive, Building 729 Pleasanton, CA 94588, USA

Kontakt: jan.berka@roche.com

Ve svém bohaté profesní historii se věnoval vývoji DNA analytických metod, v dubnu 2000 se stal členem týmu a spoluvynálezcem několika klíčových složek Roche 454 Life Sciences DNA sekvenčního systému, včetně emulzní PCR. V roce 2006 se Jan zaměřil na aplikování 454 Next Generation Sequencing (NGS) k odhalení vzácných genetických variant způsobujících onemocnění člověka a patřil k prvním, kdo NGS aplikoval k profilování lidského imunitního systému. Dále zkoumal inovativní imunosekvenování a vyvinul novou metodu pro párování sekvencí imunitních receptorových řetězců. V roce 2014 nastoupil do společnosti Roche Sequencing Solutions Pleasanton, Kalifornie, kde od té doby provádí výzkum biomarkerů. V tomto roce se účastnil interního výměnného programu Roche Diagnostics, v jehož rámci působil po 3 měsíce v České republice.