

۱- محبوبه جمشیدی، دانشجوی دکتری تخصصی ژنتیک مولکولی
 ۲- دکتر امیر هوشنگ نژاده، دکتری علوم آزمایشگاهی
 و عضو انجمن شیمی کلینیکال آمریکا



پیشرفت‌های اخیر در ژنتیک سرطان و توسعه پزشکی شخصی سازی شده

نقش جهش‌ها و تحلیل داده‌های ژنتیکی است که مسیر درمان را متحول کرده‌اند.

۱. کشف ژن‌های مرتبط با سرطان

تکنیک‌های توالی‌یابی نسل جدید کمک کرده‌اند که به شناسایی بسیاری از ژن‌های مرتبط با انواع مختلف سرطان دست یابیم. به عنوان مثال، ژن‌هایی مانند BRCA1 و BRCA2 به عنوان عوامل کلیدی در سرطان‌های پستان و تخمدان شناسایی شده‌اند که نه تنها به تشخیص زودهنگام کمک کرده‌اند، بلکه راهکارهای پیشگیری مؤثری نیز ارائه داده‌اند (۱۰). همچنین ژن‌های TP53، PTEN و KRAS در انواع مختلف سرطان، از جمله سرطان‌های ریه و پانکراس، نقش مهمی ایفا می‌کنند (۳۴).

۲. تحلیل‌های بیوانفورماتیک

با افزایش حجم داده‌های ژنومی، ابزارهای بیوانفورماتیکی نقش برجسته‌ای در تحلیل و تفسیر این داده‌ها دارند. استفاده از الگوریتم‌ها و مدل‌های هوش مصنوعی که توانایی تحلیل و پردازش حجم وسیعی از داده‌های پیچیده بیوانفورماتیکی را دارند، در تحلیل داده‌های ژنتیکی و ژنومی به دانشمندان کمک کرده است که الگوهای پنهان در داده‌های ژنومی را کشف کنند و ژن‌های دخیل در فرآیندهای سرطانی را شناسایی کنند (۳). این روش‌ها برای کشف رابطه بین جهش‌های خاص و انواع خاص سرطان بسیار مؤثر بوده و توانسته‌اند ژن‌های جدیدی

در دهه‌های اخیر، پیشرفت‌های علمی در زمینه ژنتیک و بیولوژی مولکولی، به تحولاتی اساسی در درمان سرطان منجر شده‌اند. این مقاله به بررسی پیشرفت‌های ژنتیک در شناسایی ژن‌های مرتبط با سرطان، فناوری‌های نوین ژنومیک و ابزارهای تحلیل ژنتیکی، درمان‌های شخصی‌سازی شده و هدفمند، و ایمونوتراپی شخصی‌سازی شده می‌پردازد. همچنین، چالش‌ها و فرصت‌های موجود در این حوزه را مورد بررسی قرار می‌دهد. در قسمت نخست، اهمیت شناسایی ژن‌های خاص مرتبط با سرطان و تأثیر آن بر درمان‌های هدفمند تشریح می‌شود. سپس، فناوری‌های نوین مانند توالی‌یابی نسل جدید و بیوانفورماتیک به عنوان ابزارهای کلیدی در این راستا معرفی می‌شوند. بخش دیگر مقاله به بررسی ایمونوتراپی شخصی‌سازی شده و تأثیر آن بر بهبود نتایج بالینی و کاهش عوارض جانبی می‌پردازد. در نهایت، چالش‌های اقتصادی، پیچیدگی‌های بالینی و عدم پیش‌بینی پذیری پاسخ به درمان، به همراه فرصت‌های نوآورانه در پژوهش و نیاز به همکاری‌های بین‌رشته‌ای، مورد بحث قرار می‌گیرد. این مقاله نشان می‌دهد که با وجود چالش‌ها، درمان‌های شخصی‌سازی شده می‌توانند به بهبود کیفیت زندگی بیماران سرطانی و کاهش بار اقتصادی درمان کمک کنند و به تدریج به استاندارد جدیدی در درمان سرطان تبدیل شوند.

پیشرفت‌های ژنتیک در شناسایی ژن‌های مرتبط

با سرطان

تحقیقات در زمینه ژنتیک سرطان در دهه‌های اخیر به دستاوردهای قابل توجهی منجر شده است. این پیشرفت‌ها شامل کشف ژن‌های کلیدی مرتبط با سرطان، شناسایی

مانند ALK و RET را به عنوان ژن‌های مستعد در سرطان ریه شناسایی کنند (۳).

۳. بررسی نقش جهش‌های ژنی خاص در ایجاد سرطان یکی دیگر از پیشرفت‌های مهم، مطالعه نقش جهش‌های خاص در پروتئین‌های کلیدی سلول است. جهش‌هایی که در ژن‌هایی مانند EGFR و BRAF رخ می‌دهند، منجر به تغییرات اساسی در مسیرهای پیام‌رسانی سلولی می‌شوند که می‌توانند باعث افزایش رشد و تکثیر غیرقابل کنترل سلول‌های سرطانی شوند (۸). این یافته‌ها امکان درمان‌های هدفمند را فراهم آورده‌اند و به پزشکان کمک می‌کند تا با هدف قرار دادن جهش‌های خاص، درمان‌های مؤثرتری برای سرطان ارائه دهند (۸).

۴. ایجاد بانک‌های اطلاعاتی ژنومیک و همکاری‌های بین‌المللی امروزه بانک‌های اطلاعاتی مانند The Cancer Genome Atlas (TCGA) و International Cancer Genome Consortium (ICGC) به محققان امکان می‌دهند که داده‌های ژنومی مربوط به هزاران بیمار سرطانی را بررسی و تحلیل کنند. این بانک‌های اطلاعاتی بستری مناسب برای همکاری‌های بین‌المللی ایجاد کرده‌اند و باعث شده‌اند که پژوهشگران از سراسر دنیا بتوانند به داده‌های گسترده و یکپارچه ژنومی دسترسی داشته باشند و تحقیقات خود را تسریع کنند (۳۱).

۵. استفاده از فناوری‌های نوین ژنومیک برای شناسایی ژن‌های سرطانی

فناوری‌های نوین ژنومیک ابزارهای قدرتمندی را برای بررسی دقیق‌تر ساختار و عملکرد ژن‌ها فراهم کرده‌اند. این فناوری‌ها امکان شناسایی تغییرات ژنتیکی مرتبط با بیماری‌هایی مانند سرطان را با دقت و سرعت بیشتر فراهم می‌کنند. استفاده از این رویکردها می‌تواند به درک بهتر مکانیسم‌های مولکولی بیماری و توسعه روش‌های درمانی هدفمند کمک کند.

فناوری نوین ژنومیک و ابزارهای تحلیل ژنتیکی

پیشرفت‌های تکنولوژی در ژنومیک، نقش مهمی در تحلیل دقیق داده‌های ژنتیکی و طراحی درمان‌های شخصی‌سازی شده ایفا کرده‌اند. این بخش به معرفی این فناوری‌ها و نقش آن‌ها در درمان سرطان می‌پردازد:

۱. توالی‌یابی نسل جدید (Next Generation Sequencing - NGS) توالی‌یابی نسل جدید یکی از مهم‌ترین نوآوری‌ها در علم

ژنومیک است که به محققان این امکان را می‌دهد تا به طور همزمان میلیون‌ها توالی DNA را با دقت بالا تجزیه و تحلیل کنند. این فناوری به شناسایی جهش‌های ژنتیکی، تغییرات ساختاری و ناهنجاری‌های کروموزومی کمک می‌کند و به سرعت می‌تواند در تشخیص انواع سرطان مورد استفاده قرار گیرد (۱۸). NGS به‌ویژه در تشخیص زودهنگام سرطان و در ارزیابی دقیق پروفایل ژنتیکی تومورها کاربرد دارد.

۲. تجزیه و تحلیل RNA-Seq

RNA-Seq یک فناوری پیشرفته توالی‌یابی RNA است که امکان تحلیل جامع ترانسکریپتوم سلول‌ها را فراهم می‌کند و نقش مهمی در شناسایی تغییرات بیان ژنی و مسیرهای مولکولی مرتبط با سرطان ایفا می‌کند. این تکنیک با ارائه تصویری دقیق از الگوهای بیان ژن و شناسایی RNAهای غیرکدکننده و جهش‌های مرتبط با سرطان، به درک مکانیسم‌های بیماری، کشف نشانگرهای زیستی و توسعه درمان‌های هدفمند کمک کرده است (۳۶).

۳. بیوانفورماتیک و تجزیه و تحلیل داده‌ها

تحلیل داده‌های ژنتیکی به تنهایی به تخصص‌های بیوانفورماتیک نیاز دارد. ابزارهای بیوانفورماتیک مانند Bioconductor و Galaxy به محققان کمک می‌کنند تا داده‌های ژنومی و ترانسکریپتومی را تجزیه و تحلیل کنند و الگوهای پیچیده را شناسایی نمایند (۱۲). این ابزارها با فراهم آوردن محیط‌های کاربری و تجزیه و تحلیل‌های پیشرفته، به تسهیل فرآیند تحلیل داده‌ها کمک می‌کنند و امکان پیش‌بینی روندهای بیولوژیکی را فراهم می‌آورند.

۴. تکنیک‌های میکروآرایه (Microarray Technology)

میکروآرایه‌ها از دیگر ابزارهای تحلیل ژنتیکی هستند که برای بررسی بیان همزمان تعداد زیادی از ژن‌ها به کار می‌روند. این تکنیک‌ها می‌توانند به شناسایی تغییرات بیان ژن‌ها در انواع مختلف سرطان کمک کنند و به پژوهشگران امکان می‌دهد تا با مقایسه پروفایل‌های بیان ژن در نمونه‌های سرطانی و غیرسرطانی، نشانگرهای بیولوژیکی جدیدی را شناسایی کنند (۲۷).

۵. تکنیک‌های جدید تصویربرداری ژنومیک

تکنیک‌های نوین تصویربرداری ژنومیک مانند Hi-C و ChIP-Seq به پژوهشگران این امکان را می‌دهند که ساختار سه‌بعدی ژنوم و تعاملات بین نواحی مختلف آن را بررسی کنند. این روش‌ها به درک بهتر از تنظیمات ژنتیکی و نحوه تأثیر آن‌ها بر سرطان کمک می‌کنند (۷). با استفاده از این

تکنیک‌ها، پژوهشگران قادرند تا روابط بین ژن‌ها و تأثیر آن‌ها بر رفتار تومور را بهتر درک کنند.

۶. تست‌های ژنتیکی بالینی

توسعه تست‌های ژنتیکی بالینی، مانند تست‌های مبتنی بر NGS، به پزشکان امکان می‌دهد که پروفایل ژنتیکی بیماران را بررسی کنند و اطلاعات ارزشمندی درباره تغییرات ژنتیکی مرتبط با انواع خاص سرطان به دست آورند. این اطلاعات می‌تواند به تشخیص به موقع و درمان‌های شخصی‌سازی شده کمک کند (۱۷). به عنوان مثال، تست‌های مبتنی بر NGS می‌تواند به شناسایی جهش‌های خاص در ژن‌هایی مانند EGFR و KRAS که در سرطان ریه و دیگر انواع سرطان‌ها نقش دارند، کمک کند.

درمان‌های شخصی‌سازی شده و هدفمند

درمان‌های شخصی‌سازی شده و هدفمند به عنوان یک رویکرد انقلابی در درمان سرطان شناخته می‌شوند که بر اساس اطلاعات ژنتیکی و بیولوژیکی هر بیمار طراحی می‌شوند. این روش‌ها تلاش می‌کنند تا با توجه به ویژگی‌های فردی بیماران، درمان‌هایی با اثربخشی بالا و عوارض جانبی کمتر ارائه دهند.

۱. درمان‌های شخصی‌سازی شده (Personalized Medicine)
درمان‌های شخصی‌سازی شده بر مبنای ویژگی‌های ژنتیکی، محیطی و سبک زندگی بیمار طراحی می‌شوند. این رویکرد به پزشکان اجازه می‌دهد تا با در نظر گرفتن پروفایل ژنتیکی هر بیمار، بهترین گزینه درمانی را ارائه دهند. به خصوص در سرطان‌ها که تنوع ژنتیکی بین بیماران بسیار بالاست، این رویکرد اهمیت ویژه‌ای دارد (۲۳).

۲. درمان‌های هدفمند

درمان‌های هدفمند به گونه‌ای طراحی شده‌اند که به طور اختصاصی بر ژن‌ها یا پروتئین‌هایی که در رشد و پیشرفت سرطان نقش دارند، اثر بگذارند. یکی از این داروها، Trastuzumab (Herceptin) یک آنتی‌بادی مونوکلونال است که برای درمان برخی از انواع سرطان، به ویژه سرطان‌های مرتبط با پروتئین HER2، مورد استفاده قرار می‌گیرد. پروتئین HER2 در برخی از بیماران به صورت غیرطبیعی فعال شده و منجر به افزایش رشد و تکثیر سلول‌های سرطانی می‌شود (۳۰). این دارو با مهار فعالیت HER2، رشد سلول‌های سرطانی وابسته به این پروتئین را متوقف کرده و به تخریب آن‌ها کمک

می‌کند. علاوه بر Trastuzumab، داروهای هدفمند دیگری نیز در حال توسعه هستند که با تمرکز بر اهداف بیولوژیکی خاص، سلول‌های سرطانی را مهار کرده و اثربخشی درمان را افزایش می‌دهند (۲۱).

۳. استفاده از پروفایل ژنتیکی تومور

پروفایل ژنتیکی تومور یکی از ابزارهای کلیدی در درمان‌های شخصی‌سازی شده است. با استفاده از تکنیک‌های توالی‌یابی نسل جدید، می‌توان جهش‌های ژنتیکی خاصی را که مسئول رشد تومور هستند شناسایی کرد. این اطلاعات به پزشکان کمک می‌کند تا درمان‌هایی را انتخاب کنند که دقیقاً متناسب با پروفایل ژنتیکی تومور بیمار باشد (۲۰). به عنوان مثال، شناسایی جهش در ژن BRAF به پزشکان این امکان را می‌دهد که از داروهای خاصی مانند Vemurafenib استفاده کنند که بر روی این نوع جهش تأثیر می‌گذارد (۱۱).

۴. ایمونوتراپی شخصی‌سازی شده

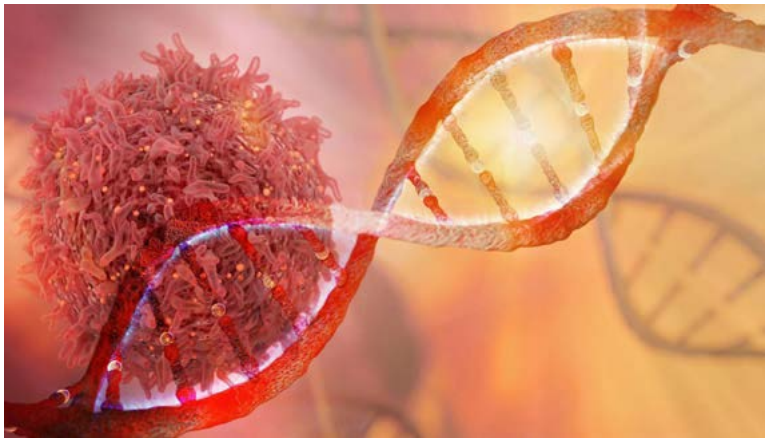
ایمونوتراپی شخصی‌سازی شده به عنوان یک رویکرد نوین در درمان سرطان، توانسته است نتایج قابل توجهی را به همراه داشته باشد. با ادامه تحقیقات و توسعه روش‌های جدید، انتظار می‌رود که این نوع درمان‌ها به استانداردی جدید در درمان سرطان تبدیل شوند و به بهبود کیفیت زندگی بیماران کمک کنند.

ایمونوتراپی شخصی‌سازی شده

ایمونوتراپی شخصی‌سازی شده که تحولی در روش‌های درمانی سرطان محسوب می‌شود، از سیستم ایمنی بدن برای شناسایی و نابودی سلول‌های سرطانی استفاده می‌کند. این روش به طور خاص طراحی شده است تا با توجه به ویژگی‌های فردی تومور و بیمار، اثربخشی بیشتری داشته باشد. در ادامه به جنبه‌های کلیدی ایمونوتراپی شخصی‌سازی شده می‌پردازیم:

۱. مفهوم ایمونوتراپی

ایمونوتراپی به معنای تقویت یا تغییر سیستم ایمنی بدن برای مبارزه با سرطان است. این روش شامل استفاده از داروهای خاص، آنتی‌بادی‌ها، یا سلول‌های ایمنی مهندسی شده است که به طور خاص علیه تومورهای سرطانی عمل می‌کنند (۶). ایمونوتراپی می‌تواند به صورت فردی طراحی شود تا به نیازهای خاص بیمار پاسخ دهد و



تأثیرات بهتری نسبت به درمان‌های سنتی داشته باشد.

۲. انواع ایمونوتراپی شخصی سازی شده

ایمونوتراپی شخصی سازی شده شامل چندین نوع روش است، از جمله: آنتی‌بادی‌های مونوکلونال: این داروها به طور خاص به پروتئین‌های موجود در سطح سلول‌های سرطانی متصل می‌شوند و باعث تحریک پاسخ ایمنی علیه آنها می‌شوند. به عنوان مثال، داروهایی مانند Pembrolizumab و Nivolumab که به

گیرنده‌های PD-1 متصل می‌شود، به عنوان نمونه‌های موفق در این زمینه شناخته می‌شوند (۵).

CAR T-cell Therapy: در این روش، سلول‌های T بیمار را به طور ژنتیکی تغییر داده می‌شوند تا گیرنده‌های خاصی را شناسایی کنند که به تومورهای سرطانی متصل می‌شوند. این روش در درمان برخی انواع سرطان‌های خون مانند لوسمی و لنفوم‌ها موفقیت‌های چشمگیری داشته است (۱۹).

واکسیناسیون: واکسن‌های ضدسرطان نیز جزء ایمونوتراپی هستند که به تحریک سیستم ایمنی بدن برای شناسایی و نابودی سلول‌های سرطانی کمک می‌کنند. واکسن‌هایی که بر اساس پروتئین‌های خاص تومور طراحی شده‌اند، می‌توانند به صورت شخصی سازی شده بر اساس پروفایل ژنتیکی بیمار تولید شوند (۲۶).

۳. تعیین نشانگرهای بیولوژیکی

برای طراحی ایمونوتراپی شخصی سازی شده، شناسایی نشانگرهای بیولوژیکی خاص در تومور اهمیت بالایی دارد. این نشانگرها می‌توانند به عنوان هدف‌های درمانی استفاده شوند و به پزشکان کمک می‌کنند تا بهترین گزینه‌های درمانی را برای هر بیمار انتخاب کنند. به عنوان مثال، شناسایی سطح PD-L1 در سلول‌های توموری می‌تواند به تعیین استفاده از داروهای ضد PD-1 یا PD-L1 کمک کند (۴).

۴. آینده ایمونوتراپی شخصی سازی شده

با پیشرفت‌های علمی و فناوری، آینده ایمونوتراپی شخصی سازی شده بسیار امیدوارکننده به نظر می‌رسد. تحقیقات در زمینه ترکیب ایمونوتراپی با درمان‌های دیگر مانند شیمی‌درمانی یا درمان‌های هدفمند می‌تواند به نتایج بهتری منجر شود. همچنین، استفاده از داده‌های بیوانفورماتیک و

مدل‌های هوش مصنوعی می‌تواند به شناسایی نشانگرهای جدید و طراحی درمان‌های مؤثرتر کمک کند (۲۵).

چالش‌ها و فرصت‌ها در درمان‌های شخصی سازی شده

درمان‌های شخصی سازی شده به دلیل تمرکز بر ویژگی‌های فردی بیماران، فرصتی بی‌نظیر برای بهبود نتایج بالینی و کاهش عوارض جانبی دارند. اما این رویکرد با چالش‌هایی نیز مواجه است که برای بهره‌برداری بهینه باید برطرف شوند.

۱. چالش‌های اقتصادی و دسترسی

یکی از بزرگ‌ترین موانع درمان‌های شخصی سازی شده، هزینه‌های بالا و محدودیت دسترسی بیماران به این روش‌ها است. به خصوص درمان‌هایی مانند ایمونوتراپی و داروهای هدفمند، هزینه‌های قابل توجهی دارند که برای بسیاری از بیماران و سیستم‌های بهداشتی غیرقابل تحمل است. این نابرابری می‌تواند بیماران آسیب‌پذیر را از دریافت درمان‌های پیشرفته محروم کند (۹، ۲۴).

۲. پیچیدگی‌های بالینی

سرطان به دلیل تنوع ژنتیکی بالا میان بیماران، پیچیدگی‌های بسیاری را در تشخیص و درمان ایجاد می‌کند. تفسیر نتایج آزمایشات ژنتیکی و شناسایی نشانگرهای زیستی خاص نیازمند تخصص‌های چندگانه است. این موضوع می‌تواند انتخاب بهترین درمان را برای پزشکان دشوار کند و منجر به نیاز به تیم‌های بین‌رشته‌ای قوی شود (۱۴).

۳. عدم پیش‌بینی پذیری پاسخ به درمان

برخی بیماران ممکن است به درمان‌های شخصی سازی شده پاسخ عالی بدهند، در حالی که دیگران هیچ پاسخی نشان نمی‌دهند. این تنوع در پاسخ‌دهی به

11. Flaherty, K.T., et al. (2010). "Inhibition of mutated BRAF in metastatic melanoma." *New England Journal of Medicine*, 363(8), 809-819.

12. Gentleman, R., Carey, V.J., Bates, D.M., et al. (2004). "Bioconductor: open software development for computational biology and bioinformatics." *Genome Biology*, 5(10), R80.

13. Hodi, F.S., et al. (2010). "Improved survival with ipilimumab in patients with metastatic melanoma." *New England Journal of Medicine*, 363(8), 711-723.

14. Hyman, D.M., et al. (2017). "Precision medicine in cancer treatment: a study of the current landscape." *Journal of Clinical Oncology*, 35(15), 1660-1668.

15. Jansen, M.P.H.M., et al. (2018). "Challenges in implementing personalized medicine for cancer patients." *Nature Reviews Clinical Oncology*, 15(5), 290-291.

16. June, C.H., et al. (2018). "CAR T cell therapy: the first year in review." *Nature Reviews Clinical Oncology*, 15(3), 160-178.

17. Lee, J.C., & Wang, J.Y. (2017). "Precision cancer medicine and cancer genomics." *Cancer Research*, 77(22), 6028-6036.

18. Mardis, E.R. (2008). "Next-generation DNA sequencing methods." *Annual Review of Analytical Chemistry*, 1, 387-404.

19. Maude, S.L., et al. (2014). "Chimeric antigen receptor T cells for sustained remissions in leukemia." *New England Journal of Medicine*, 371(16), 1507-1517.

20. McCarthy, E.F., & Robinson, R.A. (2009). "Tumor genomics and cancer therapy." *Journal of Clinical Oncology*, 27(4), 565-573.

21. Menter, D.G., et al. (2014). "Targeted therapy in cancer: the role of the tumor microenvironment." *American Journal of Clinical Dermatology*, 15(5), 347-356.

22. Meric-Bernstam, F., & Santos, E.S. (2016). "The Role of Multi-Disciplinary Teams in Improving Precision Medicine." *Nature Reviews Clinical Oncology*, 13(4), 207-210.

23. National Cancer Institute. (2015). "What is Precision Medicine?" Retrieved from NCI.

24. Prasad, V., & Irwin, K.E. (2014). "The cost of cancer drugs: a systematic review of the literature." *Cancer*, 120(18), 2776-2783.

25. Rizvi, N.A., et al. (2015). "Cancer immunology: The next frontier in the war on cancer." *Nature Reviews Clinical Oncology*, 12(11), 685-686.

26. Ryu, J.K., & Jang, I.S. (2020). "Tumor vaccines and immunotherapy." *Cancer Research*, 80(14), 2901-2911.

27. Schena, M., Shalon, D., Davis, R.W., & Brown, P.O. (1995). "Quantitative monitoring of gene expression patterns with a complementary DNA microarray." *Science*, 270(5235), 467-470.

28. Schwaederle, M., et al. (2015). "Precision cancer medicine: a review of the current landscape." *Nature Reviews Clinical Oncology*, 12(7), 381-390.

29. Sharma, P., & Allison, J.P. (2015). "The future of immune checkpoint therapy." *Science*, 348(6230), 56-61.

30. Slamon, D.J., et al. (2001). "Use of chemotherapy plus a monoclonal antibody against HER2 for metastatic breast cancer." *New England Journal of Medicine*, 344(11), 783-792.

31. Tomczak, K., Czerwińska, P., & Wiznerowicz, M. (2015). "The Cancer Genome Atlas (TCGA): An immeasurable source of knowledge." *Contemporary Oncology*, 19(1A), A68-A77.

32. Topalian, S.L., et al. (2012). "Immune checkpoint blockade: a new frontier in cancer therapy." *Cancer Cell*, 27(3), 450-461.

33. Vasen, H.F.A., et al. (2007). "Guidelines for the clinical management of Lynch syndrome." *Journal of Medical Genetics*, 44, 353-362.

34. Vousden, K.H., & Prives, C. (2009). "Blinded by the Light: The Growing Complexity of p53." *Cell*, 137(3), 413-431.

35. Wang, Z., Gerstein, M., & Snyder, M. (2009). "RNA-Seq: a revolutionary tool for transcriptomics." *Nature Reviews Genetics*, 10(1), 57-63.

36. Wang, Z., Gerstein, M., & Snyder, M. (2009). "RNA-Seq: a revolutionary tool for transcriptomics." *Nature Reviews Genetics*, 10(1), 57-63.

عوامل ژنتیکی، محیطی و وضعیت ایمنی فرد بستگی دارد. این چالش باعث افزایش نیاز به تحقیقات برای درک بهتر این فرآیندها شده است (۲۸).

۴. فرصت‌های نوآورانه در پژوهش

پیشرفت در فناوری‌هایی مانند توالی‌یابی نسل جدید (NGS) و بیوانفورماتیک، بستری برای کشف نشانگرهای زیستی جدید فراهم کرده است. این دستاوردها می‌توانند به شناسایی مسیرهای مولکولی جدید منجر شوند و بهبود درمان‌های موجود را تسهیل کنند (۲).

۵. نیاز به همکاری‌های بین‌رشته‌ای

همکاری پزشکان، دانشمندان، و متخصصان بیوانفورماتیک برای تحلیل پروفایل‌های ژنتیکی بیماران ضروری است. این همکاری‌ها نه تنها امکان بهبود درمان‌های موجود را فراهم می‌کنند، بلکه به توسعه راهکارهای نوین در تشخیص و درمان کمک می‌کنند (۲۲).

۶. نقش سیاست‌گذاری در تسهیل دسترسی

حمایت‌های دولتی و سیاست‌گذاری‌های مناسب می‌توانند به کاهش هزینه‌ها و افزایش دسترسی بیماران به درمان‌های شخصی‌سازی شده کمک کنند. این حمایت‌ها شامل تأمین مالی برنامه‌های تحقیقاتی و توسعه زیرساخت‌های بهداشتی مناسب است که نابرابری‌های موجود را کاهش داده و کیفیت زندگی بیماران را بهبود می‌بخشد (۱).

منابع:

1. Abou-Setta, A.M., et al. (2015). "The impact of personalized medicine on health care costs and outcomes: A systematic review." *Health Policy*, 119(5), 658-671.
2. Alexandrov, L.B., et al. (2013). "Signatures of mutational processes in human cancer." *Nature*, 500(7463), 415-421.
3. Ali, M., & Khan, S. (2019). "Applications of machine learning in cancer prediction and prognosis." *Journal of Cancer Research and Clinical Oncology*, 145, 49-55.
4. Brahmer, J.R., et al. (2012). "Safety and activity of anti-PD-L1 antibody in patients with advanced cancer." *New England Journal of Medicine*, 366(26), 2455-2465.
5. Chen, D.S., & Mellman, I. (2013). "Elements of cancer immunity and the cancer-immune set point." *Nature*, 480(7377), 480-489.
6. Couzin-Frankel, J. (2013). "Cancer immunotherapy." *Science*, 342(6165), 1432-1433.
7. Dekker, J., & Heard, E. (2015). "Structural and functional diversity of topologically associating domains." *FEBS Letters*, 589(20), 2877-2884.
8. Dienstmann, R., & Tabernero, J. (2013). "Next-generation sequencing to guide cancer therapy: A pioneer initiative in the partnership of science and medicine." *Clinical Cancer Research*, 19(9), 2155-2157.
9. Dyer, O. (2019). "NHS faces 'serious threat' to access to cancer drugs." *BMJ*, 367, l6523.
10. Easton, D.F., Ford, D., & Bishop, D.T. (1995). "Breast and ovarian cancer incidence in BRCA1-mutation carriers." *American Journal of Human Genetics*, 56(1), 265-271.