

# A diagnosztika felértékelődő szerepe a személyre szabott orvoslásban.

dr. Kollár György

Roche Magyarország Kft

Üzletágvezető

Alkalmazott kutatás

Molekuláris diagnosztika

Szöveti diagnosztika

# A diagnosztikára jellemző arányok az eü ellátáson belül

- Amíg a diagnosztikai eljárások

**kevesebb mint 5% -át teszik ki a kórházi- és kb. 1.6 % át a teljes egészségügyi költségvetésnek**

addig az általuk nyújtott eredmények

**a döntések 60-70 %-át befolyásolják**

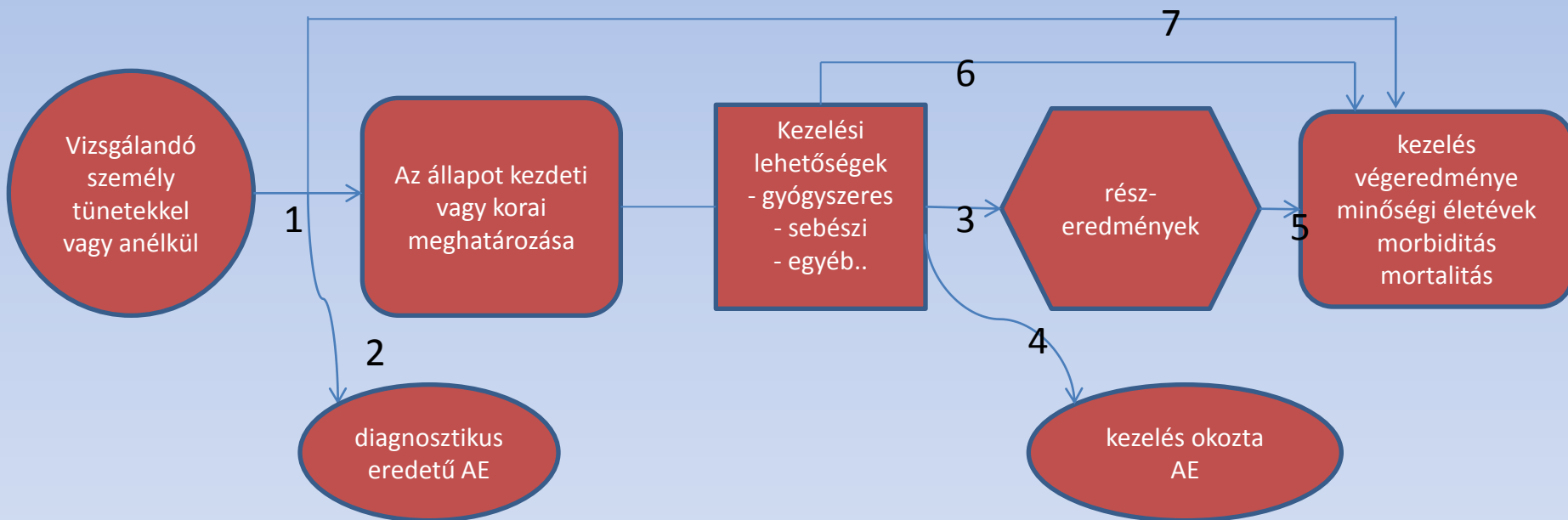
- A diagnosztika által szolgáltatott információk minősége nemcsak a klinikusoknak és a betegeknek jelentenek értéket, hanem a eü döntéshozóknak, költségviselőknak, a eü minőségét biztosító hivataloknak, tehát mindazoknak akiknek fontos az egészségügyi ellátás hatékonysága és minősége.

# Diagnosztika a kezelés kezdetétől a kezelés végkimeneteléig

megelőző vizsgálat  
rizikófelmérés  
szűrés

diagnózis felállítása  
együttes betegségek  
előrejelzés

kezelés kiválasztása a kezelés időzítése dózizálás  
a kezelés monitorozása , betegség progresszivitásának követése



1. A választott diagnosztika megfelel-e a céloknak?
2. A választott diagnosztika okoz-e adverz eseményt?
3. Az alkalmazott kezelés hatással van-e a részeredményre?
4. A kezelés/beavatkozás okoz e adverz eseményt?
5. A részeredmény milyen hatással van a végeredményre?
6. A választott kezelés/intervenció javítja-e a végeredményt?
7. Van-e direkt bizonyíték arra, hogy a diagnosztika pozitív hatással volt a végeredményre?

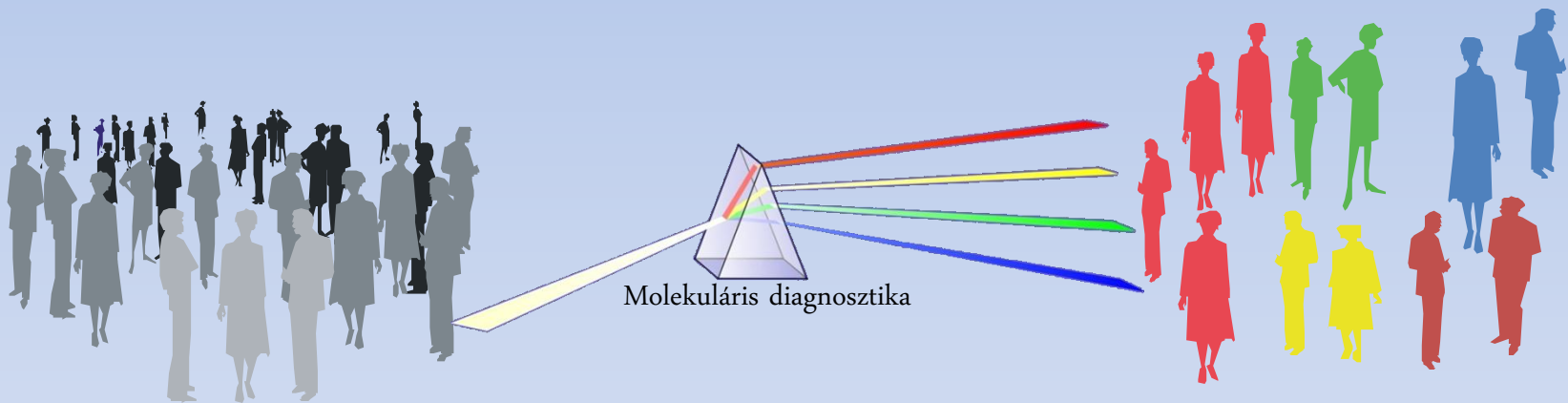
# Néhány megállapítás az AdvaMed összefoglalóból

- Az bizonyítékokon alapuló orvoslás az előírt folyamataiban döntő szerepet kell játszania a megfelelő diagnosztikai eljárásoknak.
  - Az egyesült államokban a nem megfelelő diagnosztika okozta károk a diabetes, a szív érrendszeri betegségek, a colorectális és mell rákok esetén **56 200 elkerülhető advers eseményt, 34 000 elkerülhető halálesetet és 899 millió dollár elkerülhető költséget jelentettek 2004-ben**, a NCQA (National Committee for Quality Assurance) adatai alapján.
  - A pontos és nagy-kapacitású diagnosztikai eljárások költséghatékonyabbak. A célzott tesztek mint a farmakogenomikai eljárások és terápia alatti monitorozások egyén specifikus eredményeket szolgáltatnak, ezzel növelve a gyógyítás hatékonyságát.

# A személyre szabott orvoslás célja

## *A megfelelő terápia megfelelő diagnózissal kezdődik*

**Személyre szabott terápia:** az új molekuláris ismeretek és az ezen alapuló diagnosztikai tesztek célzottan kiválasztott gyógyszereléshez és jobban vezetett terápiás folyamathoz vezetnek



a kezelések többsége viszonylag kevés, azonos terápiára épül

- Csak a betegek 25-80 % jut hatékony kezeléshez<sup>1</sup>
- >100.000 haláleset / év köthető az Egyesült Államokban<sup>2</sup> gyógyszer által okozott mellékhatáshoz

Egyre nagyobb számú kezelés köthető **biomarkerek** alapján kialakított **betegcsoportokhoz**

<sup>1</sup>Spears et al., Trends Mol Med, 2001; <sup>2</sup>Lazarou et al., JAMA, 1998

# A személyre szabott terápia szükségszerűen fejlődik *az egészségügy minden szereplőjének előnyös*



**betegek**

- Csökkent toxicitás, hatékonyabb terápia



**Hatóságok és döntéshozók**

- Csökkent toxicitás, hatékonyabb terápia
- Kontrollált egészségügyi kiadások



**Orvosok és szolgáltatók**

- Jobb ellátást biztosítanak a betegeknek
- Csökkent toxicitás, hatékonyabb terápia



**ipar**

- Rx: klinikailag megkülönböztethető hatóanyagok, gyógyszerek
- Dx: biomarker fejlesztés és szelektált terápiák



**költségviselők**

- Költséghatékonyabb egészségügyi ellátás

# Roche PHC a gyakorlatban



## Virologia: HIV & HCV

- Víruszámmeghatározás a kezelés előtt és alatt;
- HCV szubttípus meghatározza a kezelés hosszát

## Diabétesz

- Diabetes : vércukormeghatározás, inzulin rezsim kialakítása, beteg együttműködése

## gyógyszermetabolizmus: AmpliChip CYP 450

- A betegre jellemző genetikai variáció előrejelzi a gyógyszerelésre adott várható választ

# Roche PHC a gyakorlatban

## *Onkologia*

### Herceptin : mell és GI carcinómák

- Her2 over-expresszió vagy gén amplifikáció meghatározza a Herceptin kezelést

### Pertuzumab és T-DM1: új monoklonális Ab terápiák

### RG7204 : Malignus Melanoma terápia

- BRAF mutáció status meghatározza az RG7204 kezelést (célzott BRAF gátló)

### GA101/RG7159 : krónikus limfoid leukémia

- CD20 státusz meghatározza glyco-engineered humanized anti-CD20 monoclonal Ab kezelés javallatát

### RG3616 : Basal Cell Carcinoma

- PTCH1 potenciális biomarker amely Hedgehog pathway inhibitor kezelést tesz lehetővé





# Roche PHC a gyakorlatban

## *kevésbé ismert példák*

### Véralvadás zavarok: Warfarin és a genetikai tesztelés

- Kezdő dózis meghatározása CYP2C9 és VKORC1 genotipizálás alapján
- Alacsonyabb dózis amennyiben eltérés mutatkozik a CYP2C9 és VKORC1 génekben

### Metabolikus betegségek: terápia a beteg szükséglete szerint

- Osteoporosis : a kezelés hatékonyságának követése, csontsűrűségméréssel

### Transzlációs medicina: Fragilis X Szindróma

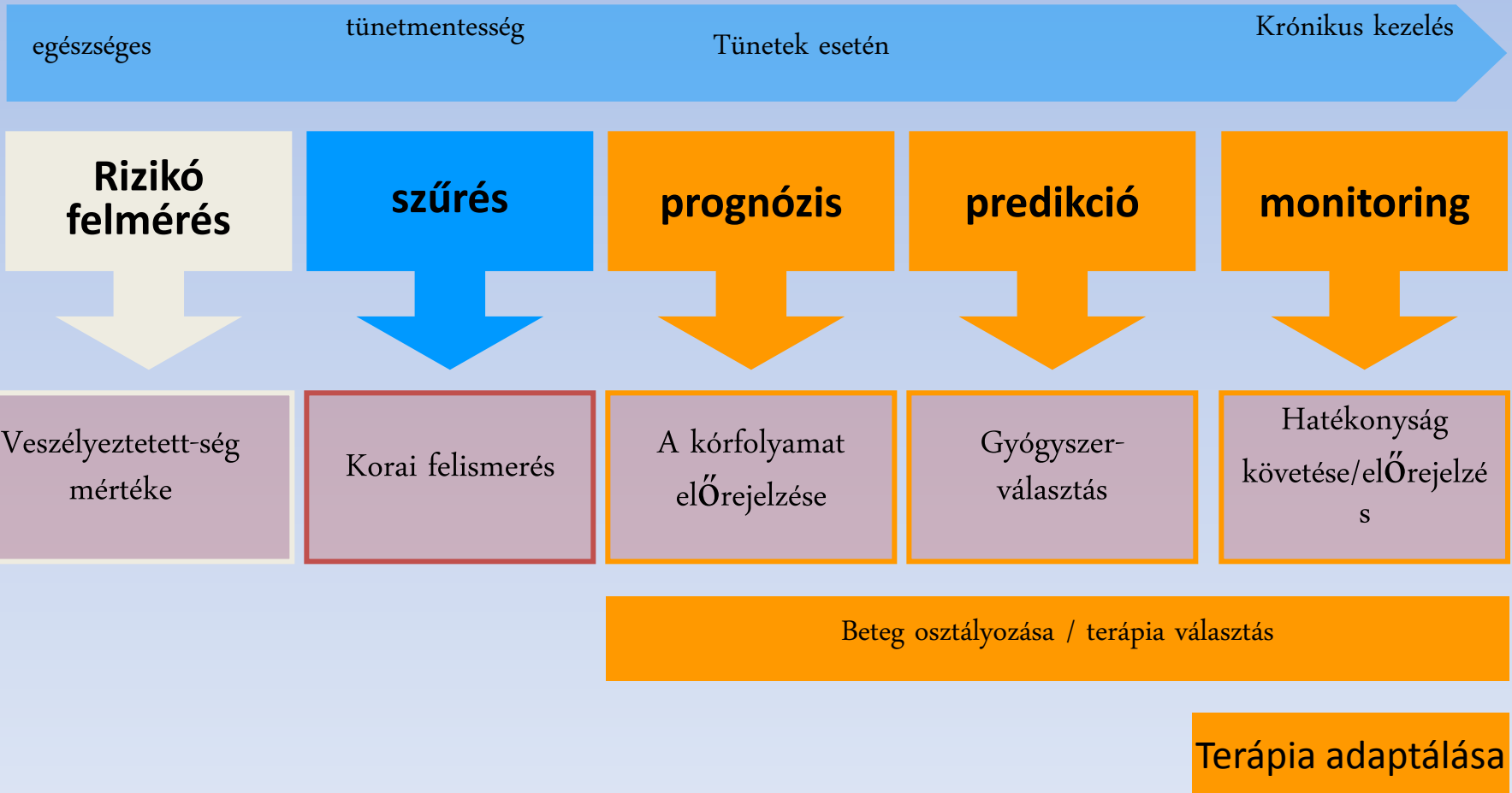
- CNS pre-klinikai vizsgálatok alapján a gyógyszerfejlesztés új irányt kapott



# Biomarker fejlesztés

végigkövethető az életünk?

*nagyobb várható nyereség/ hatékonyabb kezelés*



# "4P" Healthcare Approach:

*Preventive, Predictive, Personalized, and Participatory*



- Dr. Hood is widely known as a creative thinker and has proposed that genome and DNA sequencing be the basis of a new health care system centered on the four Ps: Preventive, Predictive, Personalized, and Participatory.



# Personalized health care

Preventive

Predictive

Personalized

Participatory

---



# Personalized health care

Preventive

Predictive

Personalized

Participatory



# Personalized Health Care

*Személyre szabott orvoslás vagy inkább  
egyénre tervezett egészségügy*

- A genomika – proteomika – metabolomika az önmagunkról, hozzátartozóinkról vagy betegeinkről megszerezhető ismereteket megsokszorozza - bioinformatika
- A megszerezhető tudás és a megszerzett tudás **felelősség**

# Kinek a felelőssége?

- Elvárhatja-e az egyén, ha ismert hajlamosító tényezői vannak, ezáltal elkerülhetné betegsége kialakulását, hogy a társadalom vállalja kezelési költségeit?
- Elvárhatja-e a társadalom a helyes életvitel megtartását, ha nem tesz meg mindent tagjainak oktatására?
- Elvárható-e a nem egyenlő adottságokkal, genetikai háttérrel rendelkező egyénektől, hogy mindenki egészségtudatos módon éljen, és ha igen milyen mértékig?

# A diagnosztika az egyénre (?) tervezett egészségügy aranyfonala

- Családtervezés
- Gyermeknevelés – oktatás
- Egyéni életvitel megtervezése
  - epigenetika
- Korai felismerés és intervenció
  - populáció genetika
- Betegségfolyamat követése
- A kezelés hatékonyságának növelése és káros következményeinek csökkentése
- Hatékonyabb egészségügy



# A diagnosztika felértékelődő szerepe a személyre szabott orvoslásban

- Változtatások az életvezetésben
- **A diagnosztika**
  - Beépül az alkalmazási előírásokba
  - Szakmai protokollokban kikerülhetetlen
  - Átírja a szakmai protokollok logikáját
  - Milyenségének függvénye lehet a támogatás
  - A helyes gyógyszerelés alapja – azzal egyenértékű (?)
- **Minőség biztosítás**
  - Megfelelő-e a mai szabályozás ?
  - Hatósági ellenőrzések, következmények, AE
  - Diagnosztika és gyógyszerfinanszírozás
  - Jogkövetkezmények