

Igor Švab¹, Mateja Kokalj Kokot²

Sistemska medicina

Precision Medicine

IZVLEČEK

KLJUČNE BESEDE: podatkovne zbirke, družinska medicina, digitalna medicina, genomika

Družinska medicina že od nekdaj zagovarja individualni pristop pri oskrbi bolnikov. Zadnja leta smo s tehnološkim napredkom pričča korenitim spremembam v medicini, pri čemer nekatere že sedaj močno spreminjajo ustaljene poti obravnave in organizacijo zdravstvene oskrbe, druge pa bodo ta vpliv imele v bližnji prihodnosti. Ena ključnih sprememb se obeta na področju vodenja in obdelave bolnikovih podatkov. Trenutno smo v obdobju prehoda iz papirnatega v digitalni zdravstveni karton, ki ponuja več možnosti in večji potencial ustrežnejšega dolgoročnega vodenja. Prehodno obdobje, ki sledi, bo predstavljalo precejšen zalogaj vsem zdravnikom, saj je pred nami povečanje tako količine kot raznovrstnosti bolnikovih anamnestičnih in biometričnih podatkov. Trenutno so vsi ti shranjeni na različnih lokacijah in ni dogovorjeno, kdo naj bi bil dolgoročni skrbnik teh podatkov. Če se odločimo, da to prevzame stroka, se zdi izbira družinske medicine najbolj logična rešitev, vprašanje pa je, če je to dolgoročno za bolnika najbolj optimalna in najvarnejša izbira. Vsekakor bi to pomenilo velik izziv za zdravstveno politiko in samo zdravstveno infrastrukturo. Masovno zbiranje podatkov o posamezniku izven njegove domene predstavlja nove etične izzive, s katerimi bi se morali spoprijeti. Ne glede na skrbništvo zbirke bo količina podatkov omogočala učinkovitejšo obravnavo po eni strani ter odpirala številna nova vprašanja bolnikov po drugi. Obstoječi in bodoči zdravniki se bodo v vsakem primeru o tem morali izobraziti, da bodo lahko rešili vse te dileme. Ne glede na vse – pa ostaja osnovno pravilo, da zdravimo bolnike – in ne podatkov.

ABSTRACT

KEY WORDS: big data, family medicine, primary care, digital health, genomics

Family medicine has always advocated an individualized approach to patient care. Medicine is changing rapidly for numerous reasons. One of them is the development of new technologies that are going to radically change medical practice in the future. One of the key changes will involve the increasing importance of good data management. Traditional data management that was based on paper records is being converted to electronic medical records that offer great potential for patient management. This transition will also give rise to new challenges for the practising physician. We are facing the challenge of new data sources, which are increasing in volume and variety. Currently, all these

¹ Prof. dr. Igor Švab, dr. med., Katedra za družinsko medicino, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Poljanski nasip 58, 1000 Ljubljana; igor.svab@mef.uni-lj.si

² Asist. Mateja Kokalj Kokot, dr. med., Zdravstveni dom Grosuplje, Pod gozdom cesta 1/14, 1290 Grosuplje; mateja@kokalj-kokot.si

data are stored in different locations and there is no consensus on whether one single specialty is going to take responsibility for managing patient data. Primary care practice would seem the logical solution to the problem. This would pose a challenge to health-care policy and infrastructure. The big data approach to medical care gives rise to new ethical challenges that we will have to address. Existing and future physicians will have to be educated in order to address all these issues for the benefit of their patients. Nevertheless, all physicians should still bear in mind that even with the vast development of precision medicine, the patient is still more than just a collection of data.

UVOD

Vsak človek je edinstven. Naše zdravje je določeno z našimi podedovanimi lastnostmi, z našim življenjskim slogom in okoljem. V praksi bi to moralo pomeniti, da je tudi pristop k oskrbi bolnika individualen; in da princip univerzalnega pristopa smernic ni primeren. Koncept personalizirane medicine ni nov in je prisoten od samega začetka medicine. Družinska medicina že od nekdaj zagovarja individualni pristop pri oskrbi bolnikov. Sistemska medicina ponuja velike koristi: še nikoli doslej ni bilo mogoče predvideti, kako se bo naše telo odzvalo na določena zdravila, ali ugotoviti, kdo od nas je ogrožen za razvoj določenih bolezni. Sedaj smo pred izzivom, kako prilagoditi zdravstvene sisteme, da bomo lahko izkoristili moč genomske tehnologije in znanosti za izboljšanje zdravja prebivalstva. Smo na poti k vključevanju personaliziranega pristopa v splošno zdravstvo na nacionalni ravni (1).

Trenutno smo priča hitrim spremembam v družbi in zdravstvenih sistemih, ki se jih države trudijo prilagoditi. Najpomembnejše spremembe so staranje populacije, razvoj medicinske znanosti ter družbene spremembe.

Staranje populacije s spremenjenimi vzorci obolevnosti in umrljivosti

Kronične bolezni so glavni vzrok obolevnosti, umrljivosti in invalidnosti praktično po vsem svetu. Najpomembnejši vzrok je

zmanjšanje akutnih bolezni zaradi izboljšanja življenjskih pogojev in ukrepov javnega zdravja, zaradi česar se je življenjska doba precej podaljšala. Kronične bolezni večinoma niso ozdravljive, le obvladljive. Glavni vzrok smrti so nenalezljive bolezni, na prvih štirih mestih so srčno-žilne bolezni, rak, sladkorna bolezen in kronične pljučne bolezni (2).

Razvoj medicinske znanosti

Razvoj stroke omogoča zdravnikom, da zdravijo bolnike po znanstveno utemeljenih smernicah, ki se stalno izboljšujejo. To pomeni, da je tudi oskrba bolnikov postala bolj kompleksna, treba je slediti vedno več parametrom. Zaradi stalnega spreminjanja je zdravniku težko slediti vsem novostim.

Družbene spremembe

Z demokratizacijo znanja so informacije prosto dostopne vsem in povsod, predvsem z uporabo interneta. Mnenja se prosto izmenjujejo – ne glede na strokovno utemeljitev – preko socialnih medijev. Bolniki so postali bolj neodvisni (3). Pogosto posežejo po samozdravljenju pred obiskom zdravnika in imajo mnenje o potrebnih diagnostiki in zdravljenju, ko pridejo. Po drugi strani jih velika količina slabo preverjenih podatkov zmede in prestraši. Fraza »verjemite mi, jaz sem zdravnik« ne deluje več, v današnji obravnavi moramo upoštevati bolnikovo mnenje, prepričanja in prioritete, ter skupaj poiskati zadovoljivo rešitev.

BOLNIK, ZDRAVSTVENI PODATKI IN NJIHOVA KOMPLEKSNOŠT

Bolj kot kadarkoli prej se danes medicina trudi prilagoditi zdravstvene storitve specifičnim potrebam posameznika in prebivalstva (napovedna, preventivna, participativna in dinamična medicina), hkrati pa se nenehno izboljšuje in uči iz podatkov. Podatki se zajemajo tako iz starih (papirnati in elektronski zdravstveni zapisi) kot tudi novih virov (pametni telefoni, senzorji, pametne naprave) (4).

Razvoj elektronske kartoteke

Tradicionalno je bila zdravstvena kartoteka bolnika zbirka zabeležk o bolnikovih obiskih, bolj ali manj le kot opomnik za zdravnika, kaj se je s tem bolnikom že dogajalo. Pred digitalno dobo so bili v kartoteki zabeleženi obiski ter osebna, družinska, socialna anamneza, zbirka kroničnih bolezni, izvidi obiskov kliničnih specialistov ter diagnostičnih preiskav. Podatki so bili slabo pregledni in težko dostopni. Nekje je bil določen podatek sicer napisan, vendar je bilo zelo zamudno najti njegovo lokacijo, včasih je obstajal celo samo v zdravnikovem spominu. S prihodom računalnika kot delom osnovne opreme je nastal elektronski zdravstveni karton. Ta sedaj vsebuje vse že omenjeno in še dodatne vprašalnike, točkovnike, opomnike, postal je osnova za obračunavanje storitev, preverjanje kakovosti, za raziskave in nadzor. Žal elektronski zdravstveni karton ni izpolnil vseh pričakovanj (5).

Novi viri podatkov

Vse večja kompleksnost vodenja bolnikov je povzročila, da je za klinično odločitev potrebnih vedno več podatkov (6). Ti podatki se zbirajo na različnih ravneh zdravstva in pogosto niso vidni ostalim specialistom. Zbirke ogromnih količin zdravstvenih podatkov se hitro povečujejo – vzrok za to so številni novi viri. Raznоразne naprave in aplikacije sedaj merijo človekove korake, porabljene kalorije, srčni utrip, vzorec spa-

nja. Ljudje jih veliko uporabljajo sami za spremljanje lastnega življenjskega sloga, a imajo tudi možnost uporabe v zdravstvene namene (npr. zaznava aritmij). Nastale so tudi aplikacije za sladkorno bolezen in hipertenzijo, katerih vsebino lahko bolnik posreduje svojemu zdravniku. V uporabi je npr. mikrofona za pametni telefon, ki ponoči beleži morebitno agonalno dihanje. Program umetne inteligence prepozna spremenjen vzorec dihanja in lahko kliče na pomoč (4). Enostavnejši primer je uporaba GPS-sledilca za dementne osebe, če zatajajo od doma. Praktična uporaba teh novih aplikacij je različna. V razvitih državah in v premožnejših okoljih zdravniki spremljajo bolnike preko pametnih telefonov za vodenje različnih stanj, od pooperativnega spremljanja in vodenja sladkorne bolezni do paliativne oskrbe. Raziskava v Veliki Britaniji je pokazala, da so tovrstni programi primerni predvsem za mlado, zdravo, delovno populacijo, staro 20–64 let, ki živi v premožnejših predelih (7).

Podatki o genskem zapisu predstavljajo specifičen vir informacij. Posebni so zato, ker se, za razliko od drugih informacij, ne spreminjajo in potrebujejo primerno analizo, preden so lahko uporabni. Prav tako so izjemno veliki – samo en zapis širokega sekvencioniranja lahko preseže en terabajt podatkov. Trenutno se podatki o genskem zapisu shranjujejo na različnih lokacijah in ni soglasja, kdo naj jih hrani in kdo naj ima do njih dostop.

IZZIVI ZA PRIHODNOST

Uvajanje velikih količin podatkov v medicino spremlja veliko izzivov. V javnosti obstajajo pomisleki glede zasebnosti, etike, upravljanja informacij in vstopa komercialne industrije v nekatere zdravstvene sisteme.

Lastništvo podatkov

Zakonsko gledano je bolnik lastnik podatkov, ki jih deli s komerkoli želi – kar lahko (ali ne) vključuje zdravnika. Povečana

samostojnost bolnikov lahko pomeni, da zdravniku ne bodo znane informacije, ki bi mu koristile pri obravnavi bolnika, hkrati pa ima zdravnik odgovornost varovati bolnikove podatke, ki so mu znani.

Zasebnost

Zaradi spremembe delovanja zdravstva ima sedaj več ljudi kot kadarkoli prej vpogled v bolnikove osebne podatke in varnost je velikokrat več kot pomanjkljiva. Praviloma so ljudje, ki delajo v zdravstvu, zavezani poklicni molčečnosti, a je sam vir podatkov slabo zaščiten (npr. geslo za dostop, nalepljeno na monitor, ali koda, napisana na profesionalne kartice). Dostop do velike količine zdravstvenih podatkov ima tudi ne-zdravstveno osebje, npr. na zavarovalnicah. Večji problem so aplikacije in komercialni testi, kjer se uporabniki zavežejo (velikokrat nevede ali pa se jim to ne zdi sporno), da svoje podatke podarjajo lastniku aplikacije v last, in jih ta uporablja za nadaljnje raziskave ali v druge namene.

Slučajne najdbe in pravica vedeti

Genetski testi nosijo s seboj resne etične dileme. Genetsko testiranje mladoletnih oseb je še posebej občutljivo področje. Običajno je takšno testiranje mladoletnih upravičeno le v primerih, ko sta od rezultatov testa odvisna preventivno in terapevtsko ukrepanje. Če test ni nujen (kot na primer pri boleznih, pri katerih težave nastopijo v odrasli dobi in pred nastopom ne obstaja nobeno učinkovito zdravljenje), se preloži na kasnejše obdobje, ko je oseba polnoletna in sposobna informirane samostojne odločitve glede testiranja. Včasih nam genetsko testiranje otrok pokaže informacije, ki jih nismo iskali in so lahko pomembne za svojce (npr. testiranje hčerke, odkrije se, da je BRCA-pozitivna, njena mama je bila do sedaj zdrava). Pri genetskem testiranju ostaja zelo pomembna pravica do nepoznavanja rezultata, kjer je vsakemu posamezniku dovoljeno, da se opredeli do vsakega testi-

ranja posebej. Nesporna je trditev, da bi skoraj vsakdo hotel (in morda celo moral) vedeti genetske informacije, ki bi lahko privedle do intervencije, ki bi preprečila ali ublažila resno obolenost ali umrljivost (8).

Zanesljivost in prosto dostopno testiranje

Zanesljivost informacij je pomembna. Bolniki (in zdravstveno osebje) se pogosto ne zavedajo, da testi niso 100 % zanesljivi. V zadnji letih se pojavljajo številni genetski testi, ki so oglaševani in prodajani preko interneta s strani podjetij, ki niso del zdravstvenega sistema. Številni genetski testi, ki se prodajajo neposredno potrošnikom, zdravstveni sistem jemlje kot neustrezne in neveljavne, saj njihova kakovost in uporabnost nista preverjeni in potrjeni. Večina testnih rezultatov v resnici ne zmore napovedati, ali se bo pri bolniku pojavila določena bolezen ter v kakšni meri se bo bolezen izrazila. Genetsko testiranje ima lahko zelo velik in resen vpliv na posameznika in družino, zato je zelo priporočljivo, da se opravi genetsko svetovanje, kjer je včasih vključena tudi psihološka podpora pred testiranjem in po njem. Za posameznike, pri katerih so rezultati kliničnega pomena, je treba uporabiti načela kvartarne preventive za preprečevanje prekomerne medikalizacije, zlasti kadar so rezultati negotovi ali ne temeljijo na dokazih. Upošteva se tudi možnost premajhne medikalizacije posameznikov, če njihovi genomski rezultati niso pravilno razlagani (9).

Upravljanje

Za primerno delo z veliko količino podatkov bo treba prilagoditi računalniško infrastrukturo v zdravstvu. Zagotavljanje te in primerne internetne povezave bo še dodatno poslabšalo oskrbo v oddaljenih in manj razvitih območjih ter tako povečalo razliko med bogatim in revnim prebivalstvom. Pomembno bi bilo, da se programi med seboj povežejo in uskladijo, da se poenosta-

vi izmenjava podatkov in njihova dostopnost (z doslednim upoštevanjem varnosti). Trenutno povezovanje predstavlja precejšen problem, saj se je vsak sistem razvijal ločeno in ni zadostnega interesa s strani oddelčevalcev, da bi se jih prisililo v povezovanje.

Izobraževanje

V bližnji prihodnosti bodo zdravniki potrebovali dodatne veščine in znanja, da bodo lahko odgovorili na nove potrebe prebivalstva. Učenje uporabe digitalne tehnologije bo treba vključiti v vse ravni učenja, kar lahko predstavlja problem, saj so velikokrat učenci bolj veščji rokovanja z moderno tehnologijo kot učitelji. Izobraziti se moramo o novih zbirkah podatkov in izpostaviti

etične dileme, ki se porajajo (10). Nekateri klinične specialnosti bodo morale pridobiti specifična znanja za analizo podatkov.

ZAKLJUČEK

Soočamo se z revolucijo v medicini, kjer bodo podatki izjemno pomembni. Glavna naloga za družinskega zdravnika bo med vsemi temi podatki najti smisel za korist pacienta. Eno izmed ključnih vprašanj bo odgovornost za bolnikove podatke. Kdo naj jih zbira, kdo dovoljuje dostop – komu in kdaj? Vedno pa se moramo zavedati, da bomo družinski zdravniki zdravili ljudi; in da jim bomo lahko pomagali, bo treba iti preko samega suhega zbiranja podatkov, sledenja protokolom in smernicam ter bolnika obravnavati kot celoto.

LITERATURA

1. NHS England: 100 000 genomes project [internet]. NHS England; [citirano 2020 Feb 5]. Dosegljivo na: <https://www.england.nhs.uk/genomics/100000-genomes-project/>.
2. World Health Organization, National Institute on Aging, National Institutes of Health. Global Health and Aging. NIH publication. 2011; 11-7737.
3. Calvillo J, Román I, Roa LM. How technology is empowering patients? A literature review. *Health Expect*. 2015; 18 (5): 643-52.
4. Car J, Sheikh A, Wicks P, et al. Beyond the hype of big data and artificial intelligence: Building foundations for knowledge and wisdom. *BMC Medicine*. 2019; 1-5.
5. Evans, RS. Electronic health records: Then, now, and in the future. *Yearb Med Inform*. 2016; 25 (Suppl 1): S48-S61.
6. Abernethy AP, Etheredge LM, Ganz PA, et al. Rapid-learning system for cancer care. *J Clin Oncol*. 2010; 28 (27): 4268-74.
7. Roland M. General practice by smartphone. *BMJ*. 2019; 366: 4713.
8. Berkman BE, Hull SC. The "right not to know" in the genomic era: Time to break from tradition? *Am J Bioeth*. 2014; 14 (3): 28-31.
9. Molster CM, Bowman LF, Bilkey AG, et al. The evolution of public health genomics: Exploring its past, present, and future. *Front Public Health*. 2018; 6: 247.
10. Rubanovich CK, Cheung C, Mandel J, et al. Physician preparedness for big genomic data: A review of genomic medicine education initiatives in the United States. *Human molecular genetics*. 2018; 27 (R2): R250-8.