

پزشکی فرادقیق آینده

دکتر اریک توپال، دکتر پیتر کولیس

تألیف و ترجمه:
دکتر ایرج نبی پور



تألیف و ترجمه: دکتر ایرج نبی پور

دکتر اریک توپال و دکتر پیتر کولیس

پزشکی فرادقیق آینده



سازمان اسناد و کتابخانه ملی
جمهوری اسلامی ایران



سازمان اسناد و کتابخانه ملی
جمهوری اسلامی ایران

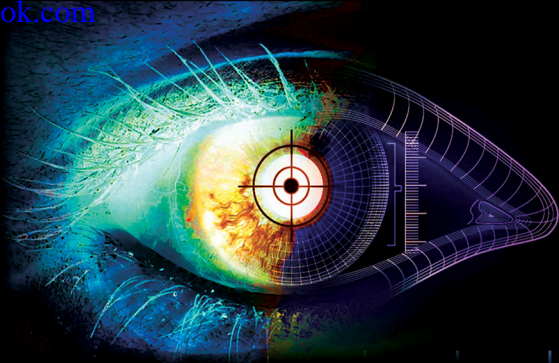


سازمان اسناد و کتابخانه ملی
جمهوری اسلامی ایران



سازمان اسناد و کتابخانه ملی
جمهوری اسلامی ایران

The Future Precision Medicine





پزشکی فرادقیق آینده

تألیف و ترجمه:

دکتر ایرج نبی پور



بنیاد ملی کتابخانه
بنیاد ملی اسناد و کتابخانه



دانشگاه علوم پزشکی
و خدمات بهداشتی درمانی بوشهر
مرکز تحقیقات زیست فناوری دریایی خلیج فارس



پژوهشگاه علوم غدد و متابولیسم
دانشگاه علوم پزشکی تهران



شورای عالی انقلاب فرهنگی
گرمی نظریه پردازی
فلسفه، فقه و اخلاق پزشکی

به نام خداوند جان و خرد

سرشناسه	: نیی پور، ایرج، ۱۳۴۲ -، گردآورنده، مترجم
عنوان و نام پدیدآور	: پزشکی فرادقیق آینده/تالیف و ترجمه ایرج نیی پور.
مشخصات نشر	: بوشهر: دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی بوشهر، ۱۳۹۵.
مشخصات ظاهری	: ۱۵۶ص.: مصور، جدول.
شابک	: ۹۷۸-۶۰۰-۵۰۳۲-۶۵-۹
وضعیت فهرست نویسی	: فیپا
یادداشت	: کتاب حاضر برگرفته از دو کتاب "The personalized medicine revolution : how "diagnosing and treating disease are about to change forever" تالیف پیتر کالیس و "The patient will see you now : the future of medicine is in your hands" تالیف توپول اریک ج می باشد.
یادداشت	: کتابنامه.
موضوع	: پزشکی -- آینده نگری
موضوع	: Medicine -- Forecasting
شناسه افزوده	: توپول، اریک ج.، ۱۹۵۴ - م.
شناسه افزوده	: Topol, Eric J.
شناسه افزوده	: کالیس، پیتر
شناسه افزوده	: Cullis, Pieter
شناسه افزوده	: دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی استان بوشهر
رده بندی کنگره	: ۱۳۹۵ پ ۴۲ن/۳/۸۵۵ R
رده بندی دیویی	: ۶۱۰/۲۸
شماره کتابشناسی ملی	: ۴۲۶۳۶۵۳

پزشکی فرادقیق آینده

تألیف و ترجمه: ایرج نیی پور

چاپ اول : تابستان ۱۳۹۵

حروفچینی: فاطمه مرزوقی و حسین آذری

ویراستار و صفحه آرا: دارا جوکار

ناشر: انتشارات دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی بوشهر

چاپ : ۴۴؟

شمارگان : ۲۰۰۰ جلد



دانشگاه علوم پزشکی بوشهر
دانشگاه علوم پزشکی بوشهر



دانشگاه علوم پزشکی بوشهر
دانشگاه علوم پزشکی بوشهر



دانشگاه علوم پزشکی بوشهر
دانشگاه علوم پزشکی بوشهر



دانشگاه علوم پزشکی بوشهر
دانشگاه علوم پزشکی بوشهر

بوشهر، خیابان معلم، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی بوشهر

تقدیر به

برادر عزیزم

جناب آقای دکتر محسن روشنی

که نگاه نافذ مهرورز او به بیماران را

هرگز فراموش نخواهم کرد.

فهرست مندرجات

پیشگفتار.....	۱
آینده پزشکی در دستان شما است.....	۷
۱/ تلفن‌های هوشمند و GIS پزشکی.....	۱۰
GIS و امیکس‌های دهگانه.....	۱۰
الف/ فنوم (Phenome) و نگار اجتماعی.....	۱۳
ب/ فیزیوم (Physiome) و حس‌گرهای زیستی.....	۱۴
ج/ آناتوم (Anatome) و تصویربرداری.....	۱۵
د/ اکسپوزوم (Exposome).....	۱۶
آزمایشگاه تلفن هوشمند.....	۱۸
معاینه فیزیکی با تلفن هوشمند.....	۲۲
۲/ پزشکی، دانش داده‌ها (Data Science).....	۲۵
الف/ MOOM در سرطان.....	۳۰
ب/ دیگر MOOM‌های پزشکی.....	۳۴
۳/ داده‌های پزشکی و پیش‌بینی.....	۳۸
۴/ گوشی (Stethoscope) ملکولی و یادگیری ماشینی	
(Machine learning).....	۴۴
پزشکی فرادقیق رهیافتی برای توسعه فناوری‌ها در پزشکی آینده.....	۴۹
پزشکی فرادقیق چیست؟.....	۵۳
پزشکی فردگرایانه.....	۵۹
ژنومیکس و فناوری‌های امیکس.....	۶۳

پزشکی فرادقیق آینده

سلامت همراه و حس گرهای زیستی.....	۶۶
داده‌های بزرگ.....	۶۸
پزشکی سیستمی و سیستم‌های پیچیده.....	۷۱
چالش‌های پزشکی فرادقیق.....	۷۴
پیشنهاد.....	۷۶
منابع.....	۷۹

پزشکی فردگرایانه در ده سال آینده..... ۸۳

پزشکی نمایی (تکینگی).....	۱۲۵
مقدمه.....	۱۲۷
تکینگی چیست؟.....	۱۲۸
فناوری نمایی چیست؟.....	۱۳۱
۱/ دیجیتالی شدن (Digitalized).....	۱۳۴
۲/ فریبندگی (Deceptive).....	۱۳۴
۳/ بنیان برافکنی (Disruptive).....	۱۳۴
۴/ از دست دادن هویت مادی (Dematerialize).....	۱۳۴
۵/ افت ارزش پولی (Demonetize).....	۱۳۵
۶/ دموکراتیزاسیون (Democratize).....	۱۳۵
پزشکی نمایی.....	۱۳۶
نشانیان پزشکی نمایی و تکینگی فناوری.....	۱۴۲
پیشنهاد.....	۱۴۴
منابع.....	۱۴۷

پیشگفتار

پزشکی فردافریق، رهیافتی در پزشکی است که تفاوت‌های ژنی، محیط زیست افراد و شیوه زندگی آن‌ها را مدنظر قرار می‌دهد و این هدف را با بازتعریف آگاهی ما از آغاز و پیشرفت، پاسخ درمانی و پیامدهای سلامت، از طریق اندازه‌گیری‌های دقیق ملکولی و عوامل محیط زیست و رفتاری که در سلامت و بیماری نقش دارند، فراهم می‌آورد.

برای نیل به چنین هدفی، در پزشکی فرادقیق تلاش می‌شود که الگوی GIS هر انسانی براساس چندین لایه اطلاعات که هر لایه با یکی از ده فناوری امیکس (Omics) که می‌شناسیم، ترسیم گردد. این امیکس‌های دهگانه از ژنومیکس تا فیزیوم، اکسیوزوم، فنوم و ترسیم نگار اجتماعی (Social graph) را شامل می‌شود. از این رو، باید توجه نمود که چتر واژه پزشکی فرادقیق بسیار گسترده‌تر از اطلاعات ملکولی و ژنومی بوده و برای علت بیماری‌ها و نیز درمان آن‌ها، بر روی مباحث شیوه زندگی و محیطی که فرد در آن زیست می‌کند نیز نظر می‌اندازد. به زبان دیگر،

چتر واژه پزشکی فرادقیق به سه زیرگستره بیولوژی، رفتار و محیط زیست سایه افکنده و این جامعیت دریافت علت بیماری‌ها، برخاسته از سه پیشرفت عمده بوده است که نخستین آن‌ها پیشرفتی فناورانه در پرونده الکترونیک سلامت، پروفایل بندی مقرون به صرفه کارآمد DNA و متابولیت‌ها و نیز کاربرد فراگیر ادوات پوشیدنی همراه (به صورت عمده در ارتباط با فناوری تلفن همراه) بوده که فرصت‌هایی را برای درک این که چرا بیماری‌ها روی می‌دهند و ما باید چه کار انجام دهیم را فراهم آورده‌اند.

در هر صورت، این پیشرفت‌ها تاکنون به گونه‌ای بوده است که موجب شده است باراک اوباما پروژه پزشکی فرادقیق را با جمعیت هدف بیش از یک میلیون آمریکایی داوطلب در سال ۲۰۱۵ کلید زند. در این کهورت، برآورد کمی خطر گستره‌ای از بیماری‌ها، با یکپارچه سازی عوامل زیست محیطی، فاکتورهای ژنتیکی و بر هم کنش‌های ژن - زیست محیط، انجام می‌پذیرد. در این پروژه به صورت گسترده، از حس‌گرهای پوشیدنی و نیز فناوری تلفن‌های هوشمند به صورت کلیدی، استفاده می‌شود.

در نهایت، پزشکی فرادقیق به گونه‌ای رشد می‌یابد که در آینده‌ای نزدیک، بیماران، بلادرنگ از وضعیت سلامت و بیماری خود چنان آگاهی می‌یابند که این بیماران خواهند بود که پزشکان را ویزیت می‌کنند و این همان نام کتاب برجسته "اریک توپال" است که در سال ۲۰۱۵ انتشار یافت و در زیر عنوان خود نوشت "آینده پزشکی در دستان شماست." اشاره او

به این زیرعنوان به معنای آن است که آنچه تاکنون توانمندی یک پزشک بوده است در تلفن‌های هوشمند به انجام می‌رسد. این توانمندی‌ها از انجام MRI و اسکن‌های مختلف تا رصد تغییرات ملکولی و ژنومیک توسط حس‌گرهای پوشیدنی اتصال یافته به این تلفن‌ها خواهد بود.

در فصل نخست نوشتار کنونی، این حقیر به ترجمه آزاد کتاب جامع اریک توپال در زمینه پزشکی آینده پرداخته است. هر چند که اریک توپال از واژه پزشکی فرادقیق استفاده نکرده است ولی تمام پیشرفت‌ها و مرزبندی‌های او از کاربرد تلفن‌های هوشمند تا مفاهیمی چون گوشی‌های ملکولی، آزمایشگاه‌های بر روی چیپس (Lab on chips)، آزمایشگاه‌های درون بدن (Lab on body) و نیز اشاره به کاربرد یادگیری ماشینی و یادگیری ژرف و چالش‌های داده‌های بزرگ (Big data) در پزشکی، نشان می‌دهند که چگونه این آینده پژوه که یک کار دیپلومیست ماهر نیز است توانسته به مرزهای آینده فرادقیق چنگ اندازد. در هر صورت، خواننده گرامی این نوشتار، به چکیده‌ای کامل از کتاب جامع اریک توپال دست خواهد یافت.

در فصل دوم که مقاله بلند تألیفی این حقیر است، می‌توان از نفوذ فناوری‌های نوین در رشد و شکوفایی پزشکی فرادقیق پی برد و نیز در این مقاله تلاش شده است که به تعریف جامع از پزشکی فرادقیق و تفاوت‌های زمینه‌ای آن با پزشکی فردگرایانه (Personalized Medicine) اشاره شود.

در فصل سوم نوشتار به ترجمه یک فصل از کتاب "انقلاب در پزشکی فردگرایانه" نوشته پیترو کولیس اختصاص دارد که هدف از ترجمه این فصل کتاب، آشنایی با مرزهای اکتشافی فرادقیق در حوزه پزشکی فردگرایانه می‌باشد. در فصل آخر نوشتار نیز به روند دینامیک رشد و شکوفایی فناوری‌های پزشکی در به چالش کشیدن دانایی رو به تغییر پارادایمی ما از دانش پزشکی می‌پردازد که جهت درک فلسفی از این تغییرات پرشتاب و پرچالش فراروی علم طب ممکن است کمک کننده باشد.

در اینجا سزاوار است از اساتید عزیزم، جناب آقای دکتر سید علیرضا مرندي، رئیس محترم فرهنگستان علوم پزشکی جمهوری اسلامی ایران، جناب آقای دکتر فریدون عزیزی، معاون علمی فرهنگستان علوم پزشکی جمهوری اسلامی ایران، جناب آقای دکتر باقر لاریجانی، رئیس محترم کرسی نظریه پردازی فلسفه، فقه و اخلاق پزشکی، جناب آقای دکتر مصطفی قانع و اساتید فرهیخته گروه آینده نگاری، نظریه پردازی و رصد کلان سلامت فرهنگستان علوم پزشکی جمهوری اسلامی ایران که از دیدگاه با ارزش آنان سود جسته‌ام و همواره در گسترش اندیشه‌های آینده پژوهی پیشتاز بوده‌اند، صمیمانه سپاسگزاری نمایم.

از تلاش‌های جناب آقای مهندس دارا جوکار در خوانش اولیه متن، ویراستاری علمی و صفحه‌آرایی و جناب آقای حسین آذری و سرکار خانم فاطمه مرزوقی که شکیبانه حروفچینی‌های متوالی متن را پذیرفتند،

سپاسگزاری می‌نمایم.

در نهایت از همسر عزیزم، سرکار خانم دکتر کتایون وحدت که در ویرایش متن نهایی، از هیچ تلاشی فروگذاری نکردند نیز صمیمانه قدردانی می‌نمایم.

دکتر ایرج نبی پور

عضو گروه آینده نگاری، نظریه پردازی و رصد کلان سلامت

فرهنگستان علوم پزشکی جمهوری اسلامی ایران

آینده پزشکی در دستان شما است

دکتر اریک توپال

سریال تلویزیونی پيشتازان فضا (Star Trek)، به داستان سفینه فضایی اینترپرایز می‌پردازد که ماجرای آن در قرن بیست و سوم روی می‌دهد. پزشک سفینه فضایی، دکتر لئونارد مک کوی، از یک وسیله دستی جهت تشخیص سریع بیماری استفاده می‌کند که درون داد آن اطلاعات جغرافیایی، هواشناسی و بیولوژیکی است. به نظر می‌رسد که تا حد زیادی کار این وسیله دستی را تلفن‌های هوشمند کنونی با گردآوری اطلاعات از حس‌گرهای زیستی خود یا متصل به آن و ارسال اطلاعات به ابررایانه و تجزیه و تحلیل داده‌ها با یادگیری ماشینی و یادگیری ژرف به انجام می‌رسانند. بدین سان، نوع بشر به صورت فزاینده‌ای به اطلاعاتی دست می‌یابد که موجب می‌شود پزشکی به دانش داده‌ها تبدیل شود. از این رو، نخست به تعریف و جایگاه اطلاعات برخاسته از GIS پزشکی بر پایه تلفن‌های هوشمند می‌پردازیم و در ادامه به شکل‌گیری پزشکی به صورت “دانش داده” خواهیم نگرست و در نهایت به کاربرد این داده‌ها در پیشگویی و پیش‌بینی بیماری‌ها می‌پردازیم. در نهایت به کاربرد ابزارهای تشخیصی و پسامدرن (مانند گوشی ملکولی) نگاه خواهیم کرد که چگونه در بستر داده‌ها، با زیرساخت‌های فناورانه دیجیتال، تحولی عظیم در پزشکی آینده ایجاد خواهد شد. این‌ها همه برخاسته از کاربرد روزافزون

تلفن‌های هوشمند و اصول هوش مصنوعی می‌باشد. از این رو، دور از ذهن نخواهد بود بگوییم که آینده پزشکی هم اکنون در دستان شما است.

۱/ تلفن‌های هوشمند و GIS پزشکی

GIS و امیکس‌های دهگانه

شما در جستجوگر گوگل برای مسیریابی از GIS استفاده می‌کنید؛ به گونه‌ای این عمل سریع انجام می‌شود که از لایه‌های گوناگون داده (مانند ترافیک، داده‌های ماهواره‌ای و نماهای خیابان‌ها) که بر روی نقشه استوار هستند، گذار می‌کنید. همانند این الگو، الگوی GIS انسانی وجود دارد که شامل چندین لایه اطلاعات است که هر لایه به یکی از ده امیکس که ما تاکنون شناخته‌ایم اختصاص دارد. داده‌های خلق شده از هر امیکس، ویژه همان فرد بوده و بدین سان GIS آن فرد ظهور می‌یابد. این GIS فردی به صورت یک موزائیک غنی از اطلاعات چند مقیاسی خود را نشان می‌دهد که تا حدی می‌توان خمیرمایه پزشکی آن فرد را طرح ریزی نمود. از این رو، با فراهم آمدن GIS میلیون‌ها فرد انسانی، سنگ بنای آینده پزشکی، نهاده خواهد شد.

برای رمزگشایی از GIS هر فرد، ما نیاز داریم که یک دیدگاه جامع و پانورامیک از وی ترسیم کنیم و همانگونه که اشاره شد امروزه این خود نیاز به لایه برداری از ده جزء دارد که بی‌شک همه این اجزاء برای ترسیم این دیدگاه پانورامیک در سلامت و پزشکی، مکمل همدیگر می‌باشند، هر

چند که شاید به شکل سنتی، نقش توالی‌یابی و ژنومیکس پررنگ‌تر باشد. ژنوم به توالی DNA اشاره دارد که شامل ۶ میلیارد حرف A، C، T یا G است که ۹۸/۵ درصد از آن شامل ژن‌های ما نمی‌شود. به زبان دیگر، ۱۹ هزار ژنی که پروتئین‌های ما را کد می‌کنند تقریباً ۱/۵ درصد را با چهل میلیون حرف شامل می‌شوند که این جزء را اگزوم (exome) می‌نامیم. هزینه توالی‌یابی ژنوم انسانی از ۲۸/۸ میلیون دلار در سال ۲۰۰۴ به کم‌تر از ۱۵۰۰ دلار در سال ۲۰۱۵ افت کرده است. با این روند، به زودی هر کدامیک از ما، توالی ژنوم کامل خود را بر روی تلفن‌های هوشمند خود خواهیم داشت.

لایه دیگر از GIS متابولوم است. با مدد اسپکترومتری جرمی، آرایه‌ای از متابولیت‌ها که از متابولیسم بدن ما در نقطه خاصی از زمان تولید می‌شوند را می‌توان مورد بررسی قرار داد. با سنجش و شناسایی این متابولیت‌ها همراه با پروتئوم و ترانس کریپتوم‌های RNA که در هر لحظه از زمان ایجاد می‌شوند، می‌توان تصویر روشن و خارق‌العاده‌ای را از بیولوژی یک فرد ایجاد کرد. به یاد داشته باشیم که DNA موجود در بدن ما گستره‌ای است از DNA خودمان تا میکروب‌هایی که با ما زیست می‌کنند؛ به گونه‌ای که در مقابل ۳۷ تریلیون سلول ما، ۱۰۰ تریلیون سلول دیگر قرار دارد. به این صورت که در مقابل تقریباً ۱۹ هزار ژن موجود در هر سلول، بیش از هشت میلیون ژن میکروبیومی در بدن ما موجود است که در فضای تماسی میان فرد و محیط زیست او جای دارند. شناخت

میکروبیوم روده‌ای که بازتابی از تغذیه فرد است، بر روی میزان چاقی، سرطان، بیماری‌های قلبی - عروقی، بیماری‌های آلرژیک و خود ایمن و بسیاری دیگر از شرایط سلامت و بیماری وی اثری شگرف خواهد گذاشت. اپی ژنومیک، لایه دیگری از بیولوژیک ژنومیک GIS ما است که به زنجیره‌های جانبی و بسته بندی DNA^۱ توسط متیلاسیون، تغییر هیستون و کروماتین می‌پردازد. با بیش از ۲۰۰ تیپ سلولی در بدن، این تغییرات که ویژه هر سلول است، خود گویای پیچیدگی نقشه اپی ژنومیک می‌باشد.

بی‌شک در آینده‌ای نه چندان دور، با آزمایشگاه‌های موجود بر روی تلفن‌های هوشمند (Smartphone lab) ما خواهیم توانست به صورت دینامیک در وضعیت فضا و زمانی، نقشه‌های ژنومیک، اپی ژنومیک، ترانس کریپتومیک، پروتئومیک و متابولیک خود را بارها در هر لحظه از گستره زمان که اراده کنیم، ترسیم نماییم. اما آنچه که هم اکنون در حال پدیداری است امیکس‌های دیگر و یا لایه‌های دیگر GIS ما از امیکس‌های ده‌گانه است. این امیکس‌ها هم اکنون می‌توانند پیوندی ناگسستنی با تلفن‌های هوشمند و ابزارهای همراه ما داشته باشند که به این امیکس‌ها نیم نگاهی خواهیم داشت:

^۱ DNA Packaging

الف / فنوم (Phenome) و نگار اجتماعی^۱

واژه “نگار اجتماعی” شامل بسته‌ای از اطلاعات مانند اطلاعات دموگرافیک، مکان، خانواده و دوستان، دوستانِ دوستان، علایق، دوست داشتنی‌ها، آموزش، جانوران دست آموز، تصاویر، ویدئوها و دیگر موارد است. این‌ها همان اطلاعاتی هستند که در مکان‌هایی همچون فیس بوک ذخیره شده و قابل دستیابی می‌باشند. ریاضیدان برجسته، استفان ولفرام، یک نرم‌افزاری را به نام “تجزیه و تحلیل شخصی برای فیس بوک” طراحی کرده است که ظرف یک دقیقه شما می‌توانید مجموعه‌ای چشمگیر از داده‌ها و نگارها را پیرامون خود و شبکه اجتماعی‌ای که در آن جای دارید، به دست آورید. ولفرام آن را «داشبورد زندگی» نامیده است. ما می‌دانیم که شبکه‌های اجتماعی، ارتباطات مهمی برای گستره سلامت دارند. بسیاری از دانشمندان علوم اجتماعی، به نفوذ چشمگیر این شبکه‌ها بر روی چاقی، دخانیات و بسیاری دیگر از رفتارها و الگوهای زندگی اشاره کرده‌اند. با یافت چنین داده‌هایی و به اشتراک گذاشتن آن‌ها در قالب شبکه (توسط تلفن‌های هوشمند)، پتانسیل قابل ملاحظه‌ای برای رمزگشایی از مسائل و مشکلات سلامت و بیماری فراهم خواهد آمد. به صورت تاریخی ما از فنوم به تاریخچه پزشکی تکیه می‌کنیم که نکات دموگرافیک و موارد بالینی را عرضه می‌دارد که شامل سن، جنس، شغل، تاریخچه خانوادگی، داروها، شرایط طبی و اعمال جراحی می‌باشند؛ علائم

^۱ Social graph

حیاتی، قد، وزن، تظاهر عمومی و موارد فیزیکی دیگر نیز در این واژه می‌گنجد. فنوم هر فرد از ترکیبی از ویژگی‌ها و صفات قابل مشاهده فرد ترسیم می‌شود. اما نکته قابل اهمیت آن است که فنوم یک فرد ثابت نیست و با گذر زمان و تغییر موقعیت فضایی وی تغییر می‌کند (مانند فزونی فشارخون با گذشت زمان یا کاهش میزان تیزبینی چشم‌ها). لازم است که نگار اجتماعی به اضافه اطلاعات پزشکی فرد که به صورت سنتی نگاشت یافته‌اند، به صورت دائم روزآمد شوند و این عمل را می‌توان با تلفن‌های هوشمند به خوبی به انجام رساند تا فنوم فرد که نقش بسیار حیاتی در ترسیم سلامت و بیماری وی دارد، هویدا شود.

ب/ فیزیوم (Physiome) و حس‌گرهای زیستی

احتمالاً، بزرگ‌ترین پیشرفت در ردیابی اطلاعات فردی که طی سال‌های اخیر روی داده است، ظهور تعداد خارق‌العاده‌ای از حس‌گرهای زیستی باشد. هم اکنون حس‌گرهای بی‌سیم پوشیدنی^۱، به صورت تجاری یا تحقیقاتی وجود دارند که اطلاعات فیزیولوژیک ما را بر روی یک تلفن هوشمند به دام می‌اندازند. این اطلاعات شامل فشارخون، ریتم قلبی، میزان تنفس، غلظت اکسیژن خون، تغییرات ضربان قلب، برون ده قلبی و حجم ضربه‌ای قلب، پاسخ پوستی گالوانیک، حرارت بدن، فشار چشم، قند خون، امواج مغزی، فشار درون جمجمه‌ای، حرکات ماهیچه‌ای و

¹ Wearable Wireless Sensors

بسیاری از سنجه‌های دیگر است. میکروفون تلفن هوشمند را می‌توان برای کمی سازی اجزاء فعالیت یا تشخیص بیماری پارکینسون و یا اسکیزوفرنی، به کار برد. تنفس فرد را می‌توان برای اندازه‌گیری تعداد زیادی از اجزاء مانند اکسید نیتریک یا مواد شیمیایی ارگانیک، دیجیتال نمود. با این عمل می‌توان تلفن‌های هوشمند را برای ردیابی عملکرد ریوی جهت تشخیص بعضی از سرطان‌ها به کار برد. در فراتر از این حس‌گرهای غیرتهاجمی پوشیدنی، چیپس‌های نانویی (Nanochips) در حال توسعه هستند که می‌توان آن‌ها را در جریان خون کاشت تا پدیداری DNA توموری، فعال شدن ایمنی، پیام‌های ژنومیکی که نشانگر حمله قلبی یا سکته قلبی هستند را رصد نمایند. این اطلاعات چنانچه توسط حس‌گرها به صورت دائم یا متناوب گردآوری شوند، می‌توانند پنجره‌ای بدیع را به سوی عملکردهای سامانه‌های اعضاء و شرایط طبی موجود در بدن ما بگشایند.

ج / آناتوم (Anatome) و تصویربرداری

فناوری‌های تصویربرداری مانند MRI، CT، اسکن هسته‌ای و سونوگرافی، توصیف آناتومی فردی (که ما آن را آناتوم می‌نامیم) را امکان‌پذیر می‌نمایند و می‌توانند توانمندی‌های چشمگیری را بدون اعمال جراحی فراهم آورند. آناتومی انسانی که نشانگر میانگین جمعیت است نمی‌تواند "هتروژنی میان فردی" را نمایان کند و از این رو، تعریف دقیق آناتوم بدن هر فرد کلیدی می‌باشد. اما این شیوه‌های سنتی تصویربرداری

بر تجهیزات و ادوات بالینی و بیمارستانی گران‌قیمت تکیه دارند. پدیداری کاربرد ادوات جیبی برای به دست آوردن فرا صوت با کیفیت بالا یا اشعه ایکس، این منظر را متحول می‌کند و ارزیابی آناتوم هر فرد را آسان‌تر، سریع‌تر و ارزان‌تر می‌نماید. هم اکنون، تلفن هوشمند را می‌توان برای انجام معاینه فیزیکی چشم‌ها، گوش‌ها، عروق گردنی، قلب، ریه‌ها، شکم و جنین به کار برد و این تصویربرداری‌های طبی را به اشتراک گذاشت. با این اقدام، امکان بازبینی کامل آناتوم فرد بر روی تبلت یا تلفن همراه میسر می‌گردد.

د / اکسپوزوم (Exposome)

محیط زیست از طریق امکان برخورد با تابش اشعه‌ها، آلودگی هوا، گرده‌ها و آفت کش‌های موجود در غذا، اثر ژرفی را بر جوهره پزشکی ما می‌گذارد و حس‌گرهای محیط زیستی که بسیاری از آن‌ها به صورت بی‌سیم به تلفن هوشمند ما اتصال می‌یابند یا ارتباط برقرار می‌کنند در حال توسعه هستند؛ تا کمی سازی و ردیابی برخورد ما را با چنین آلاینده‌هایی محیط زیستی امکان پذیر نمایند.

در یک فراگرد کلی، این امیکس‌های ده گانه، منظر پانورامیک فرد را با گستره‌ای خارق‌العاده از اطلاعات فزاینده قابل دسترس و مفید چنان ترسیم می‌کنند که موجب جهش در پزشکی خواهند شد. برای مثال، فردی از جامعه انسانی که در این مسیر گام برداشته است و نقشه GIS

خود را بر پایه فناوری‌های امیکس ترسیم نموده است، مایکل اشنایدر، رئیس بخش ژنتیک دانشگاه استنفورد است. او ژنوم کامل خود را توالی نمود و در چندین نوبت نیز ترانس کریپیتوم، پروتئوم و متابولوم خود را تعیین کرده است. سودمندی این فعالیت هنگامی آشکار شد که وی پس از عفونت تنفسی، دچار دیابت ملیتوس شد. این دو موضوع ممکن است بی‌ربط باشد ولی داده‌های امیکس، آن دو را به یکدیگر پیوند داد. این تشخیص موجب شد که اشنایدر الگوی زندگی خود را تغییر دهد و قندخون خود را تنظیم نماید. سپس او بعضی از وابستگان خود را چک کرد و پی برد که مبتلا به عدم تحمل قند خون هستند و برای آن‌ها تغییر شیوه زندگی را با رژیم غذایی و ورزش توصیه نمود. اجزاء گروه چهل نفره پژوهشی اشنایدر در استنفورد، این فعالیت را با توالی‌سازی اپی ژنوم، میکروبیوم روده و کاربرد حس‌گرهای زیستی چندانگانه ادامه دادند.

این اطلاعات GIS مانند موجب خلق توده‌ای عظیم از اطلاعات شده است. یک ترابایت (یک تریلیون بیت) برای توالی DNA، دو ترابایت برای داده‌های اپی ژنومیک، ۰/۷ ترابایت برای ترانس کریپیتوم و ۳ ترابایت برای میکروبیوم. برای مقایسه در نظر بگیرید که یک ترابایت مساوی با یک هزار نسخه از دایره المعارف بریتانیکا می‌باشد و ۱۰ ترابایت اطلاعات (یعنی تقریباً آنچه که اشنایدر در پروژه پانورامیک خود انباشت کرده است) می‌تواند تمام کتابخانه کنگره آمریکا را اشغال کند.

هر چند که بازبینی و تجزیه و تحلیل این حجم از اطلاعات هم اکنون

میسر نیست و گردآوری آن پرهزینه است ولی به زودی، روزی فرا خواهد رسید که اینگونه نباشد. این خود فقط آغاز نمایی از چگونگی دیجیتالی کردن انسان بوده که راه را برای پزشکی فردگرایانه هموار می‌نماید. باز به یادآوریم که توالی سازی اولین ژنوم انسانی ۵ میلیارد دلار، طی ده سال، هزینه در برداشت و هم اکنون در کمتر از ۲۴ ساعت با هزینه‌ای کمتر از ۱۵۰۰ دلار می‌توان آن را انجام داد. در هر صورت، انباشت داده‌های برخاسته از امیکس‌های ده گانه، پتانسیل خارق‌العاده‌ای را برای یک شکل بسیار فردگرایانه از پزشکی برای هر فرد (از پیش گهواره تا گور) فراهم می‌آورد.

آزمایشگاه تلفن هوشمند

فناوری امروز امکان حرکت به سوی یک تحول انقلابی را در آزمایش‌های طبی فراهم آورده است. این فناوری به صورت اتصالات تلفن همراه است که شامل "آزمایشگاه بر روی تراشه"^۱ (LOC) نام دارد. به صورتی باور نکردنی، آزمایشگاه‌ها دارند چروکیده می‌شوند و این پدیده و ایده چروکیدگی از طریق ترکیب میکروالکترونیک و یک وسیله میکروفلوئیدی (microfluidic) با یک تلفن همراه که ریزپردازنده و نمایش‌گر ویژه خود دارد، امکان پذیر گردیده است.

این آزمایشات بر روی حجم بسیار ناچیز (کمتر از ده نانولیتتر) از

¹ Lab on a Chip

برونده‌های بدن مانند خون، ادرار، بزاق، تنفس و حتی خود DNA انجام می‌پذیرد. انجام این آزمایشات دیجیتال چنان سریع انجام می‌پذیرد که هر فردی امکان انجام و مشاهده نتایج آزمایش‌های سلامت خود را به کمک فناوری میکروالکترونیک خواهد داشت. به کارگیری تلفن‌های هوشمند جهت آزمایش یا توالی‌یابی DNA توسط چندین شرکت مانند Genia، Biomeme و QuantuMDx از طریق چند متدلوزی در دست جریان است. انجام چنین آزمایشی می‌تواند گستره‌ای از کاربردها را در منظر دید قرار دهد که از یافت یک ژنوتیپ ساده برای شناسایی تداخل داروی تجویزی بیمار را تا توالی‌یابی واقعی یک منطقه از ژنوم، می‌تواند شامل شود. یک وسیله کوچک قابل حمل برای چنین هدفی را می‌توان "بزار تشخیصی عام با سیستم تمرکززدایی" توصیف کرد که به سادگی با ابر (Cloud) برای برنامه‌های نرم افزاری ترجمانی در تماس قرار می‌گیرد.

در اینجا، به پاره‌ای از سنجش‌های متنوعی که در آزمایشگاه بر روی تراشه انجام می‌شوند و یا به زودی با تلفن‌های هوشمند یکپارچه می‌گردند، اشاره می‌کنیم. برای خون، این سنجش‌ها شامل گلوکز، هموگلوبین، پتاسیم، کلسترول، عملکرد کلیه‌ها، کبد و تیروئید، اندازه‌گیری سطح پپتید (BNP^1) (برای استفاده در نارسایی قلب)، توکسین‌ها، پاتوژن‌های متنوع (مانند مالاریا، سل، تب دانگ، شیسستوزومیا، سالمونلا، HIV با توانایی پیگیری لنفوسیت‌های سری تی $CD4+$ و

¹ Brain Natriuretic Peptide

CD8+ و ویروس کاپوسی سارکوما) می‌باشند. برای ادرار، این فهرست شامل آنالیز کمتی کامل، آلبومین، HCG و عفونت‌های مجاری ادراری است. در آزمایش بزاق، این امکان برای شناسایی سویه‌های ویروس آنفلونزا و استرپتوکوک گلو وجود دارد. احتمالاً، شگفت‌آورترین آزمایش‌ها در این گستره، مربوط به نفس فرد می‌باشد که می‌توان با آن سطح لاکتات، الکل، نارسایی قلبی، داروها و حتی بعضی از سرطان‌ها را مورد شناسایی قرار داد.

کمپانی‌های مشهور چون Nanobeak، Adamant Technologies و Metabolomx در حال آزمون تلفن‌های هوشمندی هستند که دارای حس‌گرهایی همچون بینی الکترونیک بوده که می‌توانند سرطان را از طریق تنفس تشخیص دهند. تلفن‌های هوشمند، نه تنها سرطان ریه بلکه سرطان‌های دیگری مانند تخمدان، کبد، معده، سینه، کلورکتال و پروستات را می‌توانند مورد شناسایی قرار دهند.

با کاربرد اصول میکروالکترونیک (جهت شبیه‌سازی بویایی برتر)، این حس‌گرهای ویژه تلفن‌های هوشمند جهت کمتی سازی دیگر متابولیت‌هایی که با بیماری خاصی در ارتباط هستند (مانند نیتریک اکسید برای آسم)، مورد ارزیابی قرار گرفته‌اند.

مفهوم آزمایشگاه بر روی تراشه، از خود تلفن هوشمند فراتر رفته است (مانند قطعات پوشیدنی کوچکی که سوزن‌های ریزی دارند و زیر پوست قرار می‌گیرند و یا تراشه‌های الکتروشیمیایی که به پوست

می‌چسبند و می‌توانند مواد شیمیایی مانند لاکتات را در عرق اندازه‌گیری کنند و داده‌های بلادرنگ (real-time) را از طریق تلفن همراه نمایش دهند. مشابه همین فناوری، لنزهای تماسی که قند خون را از طریق اشک اندازه‌گیری می‌کنند مورد ارزیابی قرار گرفته‌اند که به شکل بی‌سیم اطلاعات خود را (که بازتابی از قند خون است) به تلفن‌های هوشمند ارسال کرده و به نمایش می‌گذارند.

از دیگر اقدامات شگفت انگیز، کارهای یک گروه تحقیقاتی در UCLA است که با کاربرد چاپگر سه بعدی، یک دوربین سبک قابل اتصال به تلفن هوشمند را ساخته که این دوربین یک دوربین معمولی نبوده و می‌تواند از یک ویروس مانند ویروس سیتومگالوویروس را که ۳۰۰-۱۵۰ نانومتر است، عکس‌برداری کند. با این توانایی، می‌توان پاتوژن‌ها را به سرعت مورد شناسایی قرار داد. این اطلاعات، مکمل استراتژی توالی‌یابی برای یافت پاتوژن می‌باشد.

در فراتر از مفهوم آزمایشگاه بر روی تراشه (LOC)، مفهوم آزمایشگاه در بدن^۱ (LIB) قرار دارد که به صورت ساده به معنای آن است که یک تراشه را می‌توان برای سنجش گستره‌ای از مواد در جریان خون فرونشاند و داده‌های حاصله را به تلفن هوشمند ارسال نمود. در Scripps و Caltech ما بر روی حس‌گر فرو نشانده در جریان خون کار می‌کنیم که می‌توانند پیام‌های ژنومیک را برداشت نمایند. این پیام‌های ژنومیک را می‌توان در

¹ Lab-in-the-body

پیشگویی حمله قلبی یا بیماری خود ایمن یا تشخیص اولیه سرطان، به کار برد.

معاینه فیزیکی با تلفن هوشمند

هنگامه بعدی در فناوری‌های پیشرفته پزشکی، تبدیل تلفن‌های هوشمند به ابزاری جهت انجام معاینه فیزیکی بخش‌های گوناگون بدن است. مسلماً با تعدادی از برنامه‌های کاربردی، شما می‌توانید با دوربین تلفن هوشمند خود یک ضایعه پوستی مشکوک را اسکن کرده و سریعاً متنی را در اینترنت بیابید که آیا انجام بیوپسی لازم است یا خیر و یا می‌توانید به تشخیص افتراقی بثورات پوستی خود دست یابید.

ما پیرامون توانایی تلفن‌های همراه (با اتصالات سخت افزارهای افزودنی به آن) یا ارتباطات حس‌گرها به صورت بی‌سیم با تلفن هوشمند (برای اندازه‌گیری فشارخون، ضربان و ریتم قلب، درجه حرارت و اشباع اکسیژن خون) گفتگو کردیم. اما انجام اسکن، بُعدی دیگر است. تبدیل تلفن هوشمند به افتالموسکوپ جهت معاینه کامل چشم و ارزیابی تیزبینی چشم‌ها و یا تبدیل آن به اتوسکوپ جهت معاینه گوش‌ها، بُعد دیگر می‌باشد. در هر صورت، تبدیل تلفن‌های هوشمند به اندوسکوپي همراه، خود تحولی بنیان برافکن را در پزشکی رقم خواهد زد. میکروفون تلفن هوشمند را می‌توان برای سنجش پارامترهای مهم عملکرد ریوی به کار برد. همچنین می‌توان تلفن هوشمند را به یک میکروسکوپ دیجیتالی با توان بالا جهت

تشخیص بیماری‌های عفونی مانند سل و مالاریا تبدیل نمود.

پژوهشگران با کاربرد یک چاپگر سه بُعدی در دانشگاه ملی استرالیا، یک لنز میکروسکوپی ریز را خلق کرده‌اند که هزینه آن یک سنت می‌باشد که در زمانی که به یک تلفن هوشمند اتصال می‌یابد از نظر عملکرد همانند یک درماسکوپ (dermascope) سیصد دلاری کار می‌کند.

در این گذار می‌بینیم که با تبدیل تلفن‌های هوشمند به آزمایشگاه‌ها و اسکنرهای کوچک و انجام عمده اجزاء معاینه فیزیکی، می‌توانیم تصاویر دقیق‌تری را از GIS خود فراهم کنیم که بسیار بیشتر از انجام معاینه فیزیکی توسط یک پزشک، اطلاعات پایه را برای پزشکی فراهم می‌آورد. بر پایه چنین تحولی، این در حقیقت خودِ بیماران خواهند بود که مقدار عظیمی از داده‌های سودمند را در بیرون از درمانگاه خلق می‌کنند که نه تنها این داده‌ها بزرگ هستند بلکه بسیار متنوع می‌باشند. این داده‌ها از کاربرد حس‌گرهای زیستی پوشیدنی، سامانه‌های تصویربرداری و آزمایشگاهی کوچک موجود بر روی تراشه و اطلاعات ژنومیک و دیگر امیکس‌ها برمی‌خیزند که در نهایت GIS فرد را شکل می‌دهند. چنین به نظر می‌آید که در گردآوری داده‌ها برای شکل‌دهی تاریخچه پزشکی، پاسخ به پرسشنامه‌های بلند تاریخچه‌های پزشکی جای خود را به تلفن‌های هوشمند داده‌اند که به صورت پویا در هر لحظه از زمان (به صورت بلادرنگ) در زایش انبوهی از داده‌ها نقش ایفا می‌کنند.

هم اکنون بیش از ۲۵ درصد از آمریکایی‌ها حداقل یک پارامتر

سلامت خود را با یکی از ادوات بی‌سیم (Wireless) پیگیری می‌کنند و صدها برنامه کاربردی همراه به صورت تجاری وجود دارد که دریافت داده‌های کاربران را انجام می‌دهند و این همان گستره در حال انفجاری است که تابش‌های آن نمایان شده است. این اطلاعات، چه خوانش‌های دائم فشارخون، نوار قلب یا قند خون باشند و چه نتایج آزمایشگاهی، داده‌هایی هستند که بینش ما را پیرامون یک فرد بیمار به گونه‌ای گسترده می‌سازند که پیش از این امکان پذیر نبوده است و این همان تغییر پارادایمی است که در حال پدیداری است، بدین صورت که این خود بیماران هستند که داده‌های خود را خلق می‌کنند.^۱ این حجم عظیم داده‌های خلق شده توسط بیماران با یکپارچه شدن با داده‌های پرونده الکترونیک افراد، موجب خلق نتایجی می‌شود که برای بیماران بسیار امیدوار کننده خواهد بود. بعضی از سامانه‌های سلامت در طی این راه پیشگام بوده و مسیر داده‌ها را پیگیری می‌کنند. برای مثال، در آریزونا Banner Health از یک مقیاس بی‌سیم برای ردیابی داده‌های پالس اکسی متر، پایش گر جریان نفس، گلوکومتر و فشارسنج بعضی از بیماران استفاده می‌کنند و درگاهی (پورتال) را برای دیدن نتایج و ارائه راهنمایی‌های لازم فراهم دیده‌اند. همانند این الگوها را دیگر مؤسسات سلامت آمریکا مانند آنچه در شیکاگو مشاهده می‌کنیم، پیاده نموده‌اند.

یک پزشک در مورد چنین مدلی اینگونه بیان کرد: "این مانند داشتن

¹ Patient-generated data

دکتر نه تنها در خانه بلکه در جیب خود است. این یک تغییر انقلابی در پزشکی است.“

۲ / پزشکی، دانش داده‌ها (Data Science)

به شکل سنتی، اطلاعات و داده‌های پزشکی، نخست از سوی پزشکی به سوی بیمار در روان بوده است اما در پزشکی آینده این جریان اطلاعات (به دلیل وجود زیرساخت‌های دیجیتالی) از سوی بیمار به پزشک، مسیر معکوس را طی می‌کند. مسیری که به مسیر معکوس یا از پایین به بالا معروف است. تلفن‌های هوشمند در این تغییر پارادایمی نقش اساسی را ایفا می‌کنند. از یک سو، این تلفن‌های هوشمند به عنوان کانال برای جریان داده‌هایی که مستقیم به خود آن فرد بیمار مرتبط هستند کارایی دارند که در این عملکرد داده‌های الکترونیک پرونده سلامت فرد، آزمایش‌های طبی، داده‌های امیکس (مانند ژنومیک و محیط زیست فرد) را به راحتی به ابر (Cloud) و به صورت روز افزونی به منابع ابر رایانه‌ای (super computer) پیوند می‌دهند و از سوی دیگر نیز فراتر از یک مجرای غیرفعال، تلفن‌های هوشمند خود نیز به خلق داده، با انجام آزمایش‌های طبی به شیوه‌های LOC (آزمایشگاه بر روی تراشه)، انجام اسکن‌های پزشکی و بخش عمده‌ای از انجام معاینات (فیزیکی که پیش از این توسط پزشکان انجام می‌شد) پرداخته و ضمن نمایش در قالب نگار این داده‌ها، به تجزیه و تحلیل پیش‌گویانه نیز می‌پردازند.

این داده‌ها همانگونه که اشاره شد از حس‌گرهای زیستی متصل به تلفن‌های هوشمند و یا خود تلفن‌های هوشمند فراهم می‌آیند (مانند داده‌های کمی خواب، قندخون، فشارخون و گستره‌ای از سنجه‌های فیزیولوژیک و آناتومیک، معاینات فیزیکی و انجام صدها آزمایش طبی با به کارگیری فناوری میکروفلوئید بر روی یک قطره از مایع بدن). هم‌اکنون، در تولید این همه خلاقیت، تولیدکنندگان در سطح جهان، به تولید تجاری ده‌ها هزار برنامه کاربردی تلفن‌های هوشمند در گستره سلامت پرداخته‌اند.

این برنامه‌های کاربردی چنان گسترده هستند که از دیجیتال کردن نفس از طریق تلفن‌های هوشمند جهت شناسایی سرطان ریه تا اندازه‌گیری پارامترهای عملکرد ریوی با نفس کشیدن در خود میکروفون این تلفن‌ها را شامل می‌شوند. با خلق و ارائه این همه داده و ایجاد داده‌های بزرگ (Big data) طبی، چنین به نظر می‌آید که پزشکی در حال تغییر به دانش داده‌ها است.

دانشی که با داده‌های بزرگ سر و کار دارد در حال پدیدار شدن است. اما خلق آگاهی از انباشت فزاینده و عظیم داده‌ها، بزرگ‌ترین چالش فراروی این دانش است. از این رو، پزشکی آینده به عنوان دانش داده‌ها، با مفاهیمی همچون چالش داده‌های بزرگ، تدوین الگوریتم‌های غیرنظارتی، تجزیه و تحلیل پیش‌گویانه، یادگیری ماشینی (Machine learning)، واقعیت افزوده (Augmented reality)، محاسبه

نورومورفیک (Neuromorphic) رو به رو است. تلفن‌های هوشمند با خلق این داده‌های فردی و به اشتراک گذاری آن‌ها در بسترها و سکوه‌های اطلاعاتی و شبکه‌های اجتماعی، موجب خلق منابع اطلاعات کهورت جمعیتی عظیم می‌شوند که فرصت‌های نوینی را فراروی ما برای انجام پژوهش‌ها، کشف ناشناخته‌ها و رازگشایی از مسائل و مشکلات طبی می‌کشایند و این‌ها همه در پناه فراهم بودن ابزارها و زیرساخت‌های دیجیتالی امکان پذیر شده است که نوع بشر پیش از این به آن‌ها دسترسی نداشته است. شاید در حقیقت آنچه پزشکی را متحول ساخته است ابزارهای تشخیصی برای شناخت بیماری‌های ناشناخته (مانند به کارگیری توالی‌یابی ژنومی جهت شناسایی بیماری‌های نادر) و تشخیص ملکولی بیماری‌ها نباشد بلکه فراهم آمدن بستر دیجیتالی برای خلق داده‌ها و از آن بالاتر، اتصال داده‌های فرد به ابر (Cloud) و ایجاد اتصال یافتگی (connectivity) باشد که این اتصال یافتگی موجب می‌شود که فرد در شبکه‌های اجتماعی، بیماران مشابه خود و نیز با ماشین‌های دیگر یک پیوند فزونی یافته‌ای را پیدا کند که ما آن را ”ابر اتصال یافته“ (Hyperconnected) می‌نامیم. شاید هنوز راه فراوانی باشد تا بتوانیم از پتانسیل‌های جوامع سلامت آنلاین مانند (Patients-LikeMe یا Cure Together و یا Insight) آگاهی یابیم. در قالب این شبکه‌های اجتماعی و جوامع سلامت است که بیماران با شرایط مشابه خود از یکدیگر یاد می‌گیرند و داده‌های خود را بدون محدودیت‌های زمانی و مکانی به

اشتراک می‌گذارند و در نهایت به خلق داده‌های بزرگ‌تر اهتمام می‌ورزند. این مفهوم “ابر اتصال یافتگی” می‌تواند فراتر باشد و به اتصال فرد با ادوات نیز گسترش یابد. ادواتی که به شکل بی‌سیم از طریق اینترنت به یکدیگر متصل هستند. پیش بینی می‌شود بین ۲۸ تا ۵۰ میلیارد وسیله از این طریق در سال ۲۰۲۰ به یکدیگر متصل باشند. همچنین پیش بینی می‌شود عمده این رشد از طریق اتصال حس‌گرها (به ویژه حس‌گرهای پوشیدنی که داده‌های پزشکی را ردیابی می‌کنند) حاصل آید. پیش بینی می‌شود که یک فرد متوسط انسانی بین ۶ تا ۷ وسیله اتصال یافته را تا سال ۲۰۲۰ داشته باشد. این رشد اتصال یافتگی (میان انسان و ماشین‌ها) نشانگر وجود یک نیروی فناورانه سهمگین است که در حال شکل‌گیری بوده و پزشکی را با داده‌های بزرگ متحول خواهد ساخت.

من این ابزارهای پزشکی (مانند حس‌گرهای زیستی) اتصال یافته را “اینترنت اشیاء پزشکی”^۱ (IOMT) می‌نامم که این اتصال یافتگی در فراتر از پیوند با افراد در شبکه‌های اجتماعی، با ماشین‌ها و الگوریتم‌ها روی داده و موجب فرآوری داده‌ها و بازخورد خودکار به افراد گیرنده گردیده و به خلق دانش جدید منجر می‌شود. در حقیقت، فناوری “اینترنت اشیاء پزشکی” (IOMT) و تلفن‌های هوشمند، دسترسی به پایگاه داده‌های بزرگ را میسر کرده و در پناه توانمندی‌های “یادگیری ماشینی” و “یادگیری ژرف” (Deep learning) نیز شاهد رونمایی از “دستیاران

¹ Internet of Medical Things

سلامت مجازی هوشمند^۱ خواهیم بود که داده‌های الکترونیک پزشکی فرد را با داده‌های برخاسته از GIS پزشکی (امیکس‌های دهگاه) و داده‌های پایش برآمده از حس‌گرهای زیستی، یک‌پارچه می‌نمایند. از این رو، نه تنها به گستره‌های درمان و پیشگیری بلکه به پیش‌گویی شرایط طبی نیز می‌پردازند. ما دوباره به توان پیش‌گویی کنندگی داده‌های بزرگ بازخواهیم گشت اما پیش از آن بسیار مایل هستیم که از توان گردآوری داده‌ها، انتشار و آنالیز آن‌ها گفتگو کنم که باور دارم همه این فعالیت‌ها را می‌توان در گزاره MOOM (پزشکی آنلاین باز (Open) کلان)^۲ توصیف نمود. برای تبدیل به MOOM، اشتراک گذاری داده‌ها بسیار حیاتی هستند. در فرایند اشتراک گذاری داده‌ها، میل و خواست دارندگان داده و مالکان آن‌ها (که بیماران هستند) نقش ستون مرکزی را ایفا می‌کنند. براساس پژوهش‌های انجام شده، ۸۴ درصد از افراد تمایل خود را به اشتراک داده‌های برخاسته از حس‌گرها و به اشتراک گذاری آزمایشات طبی، اعلام نموده‌اند. در پژوهش‌های دیگر نیز بیش از ۸۰ درصد افراد با فرض ناشناس بودن و حفظ حریم شخصی، تمایل خود را به اشتراک داده جهت مقاصد پژوهش‌های پزشکی بیان کردند. بنیاد ویکی لایف (Wikilife Foundation)، به مفهوم اشتراک گذاری داده‌ها بر پایه اصول انسان دوستی، ارتقاء و اهداء داده‌ها را به بیش از ۵۰۰ هزار نفر، فزونی

¹ Intelligent VHA (Virtual Health Assistants)

² Massive Open Online Medicine

داده است. اما پرسش اساسی با این حجم عظیم از داده‌ها آن است که آیا سودمندی خاصی در پس این فرایند نهفته است. برای پاسخ به این پرسش ما به موضوع تشخیص و درمان سرطان می‌پردازیم و سپس به مسیرهای دیگر که ممکن است اشتراک گذاری داده‌ها و انباشت داده‌های بزرگ در ایجاد دانش پزشکی (به عنوان دانش داده‌ها) نقش ایفا نمایند، نظر خواهیم افکند.

الف / MOOM در سرطان

در سال ۲۰۱۲، تک کرانچ (Tech Crunch) مقاله‌ای تحت عنوان "ابر (cloud)، سرطان را درمان خواهد کرد" به چاپ رساند. در نخست، این گزاره جاه طلبانه به نظر آمد اما یک سال بعد آنچه را که من اولین MOOM (پزشکی آنلاین باز (open) کلان) می‌نامم، شکل گرفت؛ البته این فعالیت تحت این عنوان نبود و گزاره "بیماران DNA خود را برای درمان به اشتراک می‌گذارند" را بر خود حمل می‌کرد.

در این فعالیت، چهار پژوهشگر با نقش‌های مکمل گرد هم آمدند. دانشگاه علم و سلامت اورگون به عنوان واحد آکادمیک هماهنگ کننده، جامعه لوسمی و لنفوم به عنوان مدافع بیماران و ارائه دهنده گرانته، کمپانی ایلومینا (Illumina) جهت توالی‌یابی و اینتل Intel جهت فرآوری داده‌ها و توسعه منابع اطلاعات، کار خود را با گرانته ۸/۲ میلیون دلاری، طی سه سال، شروع کردند.

این کنسرسیونم، ۹۰۰ بیمار لوسمی یا لنفومی (به عنوان تومورهای مایع)^۱ جهت توالی‌یابی سلول‌های سرطانی آنها، وارد مطالعه کردند. این داده‌ها با داده‌های بالینی، درمانی و پیامدی، یک منبع اطلاعات نوینی را شکل خواهد داد. این فرایند اینگونه توصیف می‌شود که هدف نهایی آن ترسیم سلول‌های توالی شده تومور یک بیمار توأم با DNA بومی آن فرد و مقایسه با پایگاه داده مربوط به ۹۰۰ بیمار است. با این هدف، پزشک بیمار ۹۰۱ به نقطه‌ای خواهد رسید که می‌تواند با نگاه به این پایگاه داده دریابد که چه درمانی برای بیمار خود با چنین یا مشابه چنین جهش توموری، مفید خواهد بود و می‌تواند اطلاعات را بر پایه سن، جنس و دیگر ویژگی‌های مربوطه احتمالی، فیلتر کند.

هم اکنون همین فرایند MOOM برای چندین نوع دیگر سرطان در جریان است. بنیاد پژوهشی مالتیپل میلوم یک مطالعه مشابه را با حمایت ۴۰ میلیون دلاری بر روی یک هزار بیمار ساماندهی کرده است. جامعه آمریکایی انکولوژیست‌های بالینی از چنین پروژه‌های پیشاهنگی حمایت می‌کنند و رئیس آن آلن لیشر چنین گفته است: “گنجینه‌ای از اطلاعات پیرامون این بیماران به صورت نهفته موجود است. کافی است به سادگی آنها را گرد هم آوریم.” پروژه‌ای با عنوان CancerLinQ نتایج درمانی و پیامدهای یکصد هزار بیمار با سرطان سینه را از بیست و هفت گروه آنکولوژی در سراسر کشور آمریکا گردآوری می‌کند. هر چند که این پروژه

¹ Liquid tumors

هنوز اطلاعات ژنومیک را ندارد ولی بازتابی است از این که "شناخت این داده‌های بزرگ، یک الزام برای آینده پزشکی است." طی چند سال، Flatiron Health توانسته است به داده‌های بیش از دویست مرکز سرطان آمریکا که ۵۵۰ هزار بیمار را پوشش می‌دهند، دسترسی بیابد تا ضمن به اشتراک گذاری داده‌ها، به بهبود تصمیمات درمانی اقدام نماید. هر چند که منبع اطلاعاتی شامل توالی‌یابی توموری یا داده‌های امیکس نمی‌باشد، اما شرکت نرم افزاری، سرمایه گذاری قابل چشمگیری را توسط Google Ventures انجام داده است و برنامه ادغام این اطلاعات را در آینده مد نظر دارد. در حقیقت، پیاده سازی MOOM راه را بر پدیداری نویدهای پزشکی ژنومیک هموار می‌سازد. هنگامی که یک بافت سرطانی توالی می‌یابد، هزاران جهش یافت می‌شوند. در شرایط ایده‌آل، هنگامی نیز که DNA بومی فرد بیمار نیز توالی می‌شود، میلیون‌ها نوع دیگر ژنتیکی (واریان) در مقایسه با ژنوم انسانی مرجع، مورد شناسایی قرار می‌گیرند. در این شرایط دسته بندی تمام این واریانت‌ها برای یافت سیگنال (جهش‌هایی که سرطان را موجب می‌شوند) غیرممکن است اگر شما فقط به یک ژنوم توموری بنگرید به جهش‌های فراوانی دست می‌یابید که عامل ایجاد سرطان نمی‌باشند. از این رو، انجام درمان بر پایه ژنوم با این شرایط غیرممکن به نظر می‌آید. برای غلبه بر این چالش، وجود یک منبع اطلاعاتی که تمام داده‌ها را دارد لازم می‌باشد. تصور کنید که تمام بیماران با تشخیص سرطان، بخشی از منبع دانشی جامع باشند، به این صورت که

GIS پزشکی هر بیمار، اسکن‌ها، درمان‌های تجویز و پیامدهای همه بیماران، وارد این MOOM شوند. در آن صورت ما اطلاعات صدها هزار و سپس میلیون‌ها فرد با زمینه دودمانی متنوع خواهیم داشت. همچنین اطلاعات ویژه هر فرد بیمار با تیپ‌های گوناگون و زیرتیپ‌های متنوع از یک سرطان، هر جهش منفرد و مسیر مولکولی آن و ترکیب همه آن‌ها وارد این منبع شده و منبع با اطلاعات درمانی و پیامد درمانی هر فرد بیمار به صورت خودکار روزآمد شود، آنگاه مشاهده خواهیم کرد که چگونه امکان ارائه درمان‌های فرادقیق مؤثر جهت نگهداشت کیفیت و طول زندگی روی خواهد داد. برای این که به اهمیت MOOM و فرایند مقایسه فرد بیمار با جامعه مرجع برای یافت جهش سرطانی پی ببریم به یک واقعیت بیولوژیک اشاره می‌کنم و سپس به اهمیت این متدلوژی در شناخت موتاسیون‌های سرطانی و یا بیماری‌های دیگر باز خواهیم گشت.

ما در نخستین درسنامه ژنتیک دانشگاهی خود خوانده‌ایم که برای هر فرد فقط یک DNA وجود دارد، به اینگونه که همه ۳۷ تریلیون سلول بدن ما یک DNA واحد دارند. اما این پندار اشتباه است. توالی‌یابی ژنوم سلول‌های واحد این را آشکار کرده‌اند که ما همگی موزائیکی هستیم. برای مثال، پژوهشگران پژوهشکده سالک (Salk) با توالی‌یابی سلول‌های مغز افراد فوت شده، یافتند که تفاوت‌های فاحشی از یک سلول به سلول بعدی وجود دارد. بخشی از این موزائیک، با رخداد جهش‌های از سرخودی (de novo) قابل توصیف است که در طول زندگی فرد در هنگامی که

سلول‌ها تقسیم می‌شوند روی می‌دهند. چنین پدیده‌ای پیرامون هتروژنی نیز از یک سلول سرطانی به سلول دیگر وجود دارد. از سوی دیگر، در فراسوی محدودیت‌های توالی‌یابی، این واقعیت نهفته است که در زمانی که DNA یک فرد توالی‌یابی می‌شود، حدود ۳/۵ میلیون واریانت بازی (Variant bases) در مقایسه با ژنوم مرجع انسانی وجود دارد که عمده این واریانت‌ها، "واریان‌های با اهمیت ناشناخته" (VUS) می‌باشند. این "واریان‌های با اهمیت ناشناخته" موقعی شناخته خواهند شد که میلیون‌ها فرد با زمینه دودمانی متنوع، با گستره‌ای کامل از شرایط پزشکی و نیز اعضاء خانواده آن‌ها، مورد توالی‌یابی ژنومی قرار گیرند.

ب/ دیگر MOOM‌های پزشکی

همان مفهوم MOOM سرطان را می‌توان در گستره‌های دیگر پزشکی به کار برد. یکی از اولین کاربردهای این مدل در درمان‌های پیشرفته روماتیسم مفصلی می‌باشد. یک دوره درمان با داروهایی همچون Enbrel, Remicade یا Humira که ملکولی به نام "فاکتور نکروز توموری" را هدف قرار می‌دهد، یکصد هزار دلار هزینه در بردارد. نکته مایوس کننده آن است که میزان پاسخ درمانی حدود ۳۰ درصد است و نکته بدتر آن که ما اطلاع ناچیزی را از آن داریم که بتوانیم پیش بینی کنیم که چه کسی از دارو سود می‌برد یا نمی‌برد. با داده‌های جمعیتی از کهورت

¹ Variants of Unknown Significance

بیماران در حد عظیم که با داده‌های ژنتیکی درمان‌ها و پیامدها یکپارچه شده باشند، شاید بتوان بر این چالش پیروز شد و درمان را به صورت دقیق با راهنمایی بهتر بیماران و پزشکان، در آینده فراهم آورد؛ حتی با همین روند، می‌توان داربست بیولوژیک پاسخ‌های ضعیف را معین کرد و بنیادی را برای طرح‌ریزی و توسعه داروهای نوین، پایه ریخت.

یک فرصت دیگر، در پیرامون اسکن‌های طبّی نهفته است. آلن مودی، صاحب کرسی تصویربرداری پزشکی در دانشگاه تورنتو می‌نویسد: ”بسیاری از تصویربرداری‌های طبّی یک بار به کار می‌روند و سپس بایگانی می‌شوند. این گنجینه داده‌های بالینی می‌بایست برای پژوهشگران حوزه زیست پزشکی در دسترس قرار گیرد.“ یک منبع داده‌های تصویر برداری در گستره جمعیت می‌تواند سودمند باشد. داده‌های میلیون‌ها انسان که MRI یا اسکن‌های دیگر را برای بررسی از دست دادن حافظه یا بیماری احتمالی آلزایمر می‌گیرند را می‌توان جمع‌آوری نمود و همانگونه که آلن مودی یادآور می‌شود، با این داده‌ها می‌توان سیگنال‌های ضعیفی که از بیماری تحت حاد ساطع می‌شوند را لابلای انبوهی از اطلاعات یافت نمود و به علت بیماری نزدیک شد. مسلماً جستجو پیرامون شرایط پیش بیماری و خود بیماری، در زمان اوایل شکل‌گیری آن، در سطح جمعیت، از طریق تصویربرداری، بسیار طمع‌آمیز به نظر می‌آید. زیرا حفره‌ای سیاه مانند آنچه که پیرامون ”واریان‌های با اهمیت ناشناخته“ (VUS) اشاره کردیم و به عنوان یک مسئله برجسته در بیولوژی سرطان مطرح است، وجود دارد.

می‌توان VUS ها را در دیگر شرایط طبّی (در ورای سرطان‌ها) نیز مطرح نمود. بیماران با VUS به آنچه ”برزخ ژنتیک“ نامیده می‌شود، محکوم هستند و نجات آن‌ها از این برزخ وظیفه مناسب MOOM می‌باشد. در بیماران با یک بیماری نادر یا ناشناخته، داشتن داده‌های توأم با هر توالی واریانت در ژنوم انسانی (شامل واریانت‌های ساختمانی، پلی‌مورفیسم‌ها، گذاشت‌ها (insertions) یا حذف‌ها و غیره) در یک منبع اطلاعاتی، که با اطلاعات جزئی وابسته به فنوتیپ فردی اتصال یافته باشند، امکان ایجاد تصمیم تشخیصی را آسان‌تر می‌نماید.

حتی ژن‌هایی که به شدت طیّ ۲۵ سال گذشته مورد مطالعه قرار گرفته‌اند (مانند CFTR که موجب بیماری فیبروز سیستیک می‌شوند) می‌توانند بسیاری از بیماران را در برزخ ژنتیکی قرار دهند. زیرا این ژن دارای هزاران واریانت بوده که بسیاری از آن‌ها ویژگی VUS دارند، یعنی از واریانت‌های با اهمیت ناشناخته می‌باشند. بهترین شیوه برای حل این معضل، گردآوری داده‌ها است. گردآوری نیز می‌تواند برای برآمدن بر بیمارهای نادر و ناشناخته کمک کننده باشد. نادر بودن ممکن است آن را در قالب اهداف با اولویت کم قرار دهد. ولی سه میلیون فرد با بیماری نادر یا ناشناخته فقط در آمریکا وجود دارد و رخداد انباشتی آن‌ها به ۷ درصد از جمعیت میل می‌کند (در حالی که بار انباشتی سرطان زیر ۵ درصد است). هنگامی که شما تمام مردم با بیماری‌های نادر را گرد هم می‌آورید، به یک مسئله مشترک حل نشده در تشخیص پی می‌برید. اگر

ما می‌توانستیم تمام تلاش‌ها و اقدامات طبی و منابع را گرد هم آوریم، می‌توانستیم بر این سد نفوذ ناپذیر غلبه کنیم.

یک گستره هیجان انگیز برای کاربرد MOOM، انجام اتوپسی ملکولی جهت مرگ ناگهانی (Sudden death) است. هر سال یک نفر از ۱۰۰ هزار نفر بین سنین یک تا ۳۵ سال به صورت ناگهانی فوت می‌کنند. اتوپسی‌های فیزیکی که روند کاهشی را طی می‌کنند، نتوانسته‌اند در اکثر موارد کارگشا باشند. عدم دریافت پاسخ علت برای مابقی اعضاء خانواده بسیار آزار دهنده است و این اعضاء مجبورند زندگی خود را با عدم قطعیت ادامه داده و ندانند که چرا و کی چنین سرنوشتی در انتظار آنان است. اطلاعات مورد نیاز جهت حل این راز، در سه جزء، نهفته است: توالی یابی DNA متوفی، توالی‌یابی DNA اعضاء نزدیک خانواده (ترجیحاً والدین) و در نهایت منبع MOOM جهانی که اطلاعات بسیاری از افراد مشابه را که دچار مرگ ناگهانی شده‌اند و افراد خانواده آن‌ها را در بردارد. هر چند که ممکن است خانواده‌های بسیاری باشند که حامل جهش‌های کلاسیک و نادر در یکی از تقریباً یکصد ژنی باشند که شناخته شده و موجب مرگ ناگهانی می‌شوند اما قطعیت عمده تنوع‌های ژنومیکی نامشخص است. ولی این وضعیت به همین گونه پابرجا نخواهد ماند. MOOMها ما را توانمند خواهند کرد که رازگشایی کرده و به تشخیص قطعی مرگ ناگهانی، نایل شویم.

۳ / داده‌های پزشکی و پیش بینی

توان پیش بینی کردن به یادگیری ماشینی (Machine Learning) متکی است که خود منظری از هوش مصنوعی (AI) می‌باشد؛ به این گونه که هر آنچه بیشتر ما داده را به برنامه یا یک رایانه دهیم، بیشتر یاد می‌گیرد و الگوریتم‌های بهتری به دست می‌آورد و احتمالاً هوشمندتر می‌شود. یک زیر تیپ دیگر هوش مصنوعی و یادگیری ماشینی، یادگیری ژرف (deep Learning) است که روز به روز اهمیت فزاینده‌ای را در پزشکی یافت کرده است. یادگیری ژرف در پس پرده باز کردن کد صحبت (decode speech) و تشخیص تصاویر ابررایانه‌ها نهفته است. در پزشکی از ابزارهای یادگیری ژرف جهت تعیین این که یک نمونه بیوپسی از سینه، سرطانی است یا خیر، استفاده می‌شود.

آندرویک از هاروارد یک سامانه رایانه‌ای را برای تشخیص سرطان سینه و پیش بینی میزان بقا بر پایه فرایند خودکار تصاویر، طراحی کرده است. آزمایشات نشان دادند که این طرح بدون یادگیری نظارت شده، دقیق‌تر از پاتولوژیست‌ها بوده و منظرهایی جدیدی را یافت کرده است که طی سالیان، پاتولوژیست‌ها آن‌ها را ندیده بودند. بر پایه همین اصول یادگیری ماشینی و یادگیری ژرف است که با انباشت داده‌ها می‌توان بعضی از شرایط طبی را در آینده پیش بینی کرد.

ما پویش خود در این زمینه را از مثال‌هایی خواهیم آورد که شرایط پزشکی با "حس‌گرهای زیستی پوشیدنی" قابل پایش باشند. زیرا آن‌ها

جریان داده منحصراً به فرد و در زمان (بلادرنگ real-time) را برای افراد در خطر فراهم می‌آورند. پس به مثال‌های پزشکی می‌پردازیم که عمدتاً به حس‌گرهای فرو نهاده در جریان خون، متکی هستند. اما اول اجازه دهید که ما توجه خود را معطوف به بیماری آسم کنیم. حمله‌های آسم یکی از علت‌های برجسته مرگ و میر بوده و از اورژانس‌های اطفال محسوب گردیده است و مسلماً یکی از موارد عمده سلامت در میلیون‌ها انسان قلمداد می‌شود. هر فرد آسمی، آغاز کننده‌های متفاوتی برای این که راه‌های هوایی آن‌ها به اسپاسم دچار شود را دارا می‌باشد؛ آغازگرها برای بعضی، آلودگی هوا و برای پاره‌ای دیگر سرما، ورزش، گردۀ گیاهان یا دیگر آلرژن‌ها می‌باشند. اگر بتوانیم پیش از شروع به خس خس کردن، زمانی که ماهیچه‌های راه هوایی تغییرات را از لحاظ قوام آغاز می‌کنند را درک کنیم، می‌توان گفت که آغاز حمله را پیش بینی کرده‌ایم. برای نیل به این هدف، نیاز به به کارگیری خوشه‌ای از حس‌گرهای پوشیدنی می‌باشد که بتوانیم کیفیت هوا، گرده‌ها، اطلاعات مربوط به کاربرد داروهای استنشاقی و مکان‌های جغرافیایی، نفس برای وجود و مقدار اکسید نیتریک و اندازه‌گیری عملکرد ریوی از طریق میکروفون گوشی هوشمند یا افزودنی‌های مناسب دیگر به گوشی هوشمند را مورد سنجش قرار دهیم. از آنجا که عملکرد سیستم ایمنی بدن با میکروبیوم روده‌ای بستگی دارد، نمونه برداری و آنالیز این میکروبیوم بسیار سودمند بوده و در خور مطالعه می‌باشد. توأم با این سنجش‌ها، پایش غیرفعال میزان نرخ

تنفس، درجه حرارت، اشباع اکسیژن در خون، فشارخون و ضربان قلب را می‌توان با یک وسیلهٔ دستبند مانند به انجام رساند. سپس با یادگیری ماشینی تمام این درون داده‌های داده‌ای، می‌توان پی برد که چه ویژگی‌هایی پیش نیاز آغاز یک حملهٔ آسمی است. هنگامی که این الگو درک گردید، می‌توان برای هوشیاری افراد جهت مصرف داروی اضافی، پرهیز از در معرض قرار گرفتن خاص یا ترکیبی از این اعمال، اندیشید. افزون بر این، این اطلاعات هنگامی بیشتر با ارزش می‌شوند که از اطلاعات هزاران و صدها هزار فرد آسمی گردآوری شده باشند؛ یعنی توانمندی‌ای که پیش از وجود زیرساخت‌های دیجیتالی، امکان رصد آن در شرایط طبیعی در میان مردم وجود نداشت. بی‌شک، الگوهای آغاز کنندهٔ جدید و پیوندهای آنان کشف خواهند شد و در نهایت کسانی که تاکنون حملهٔ آسم نداشته‌اند ولی در خطر بالای آن بوده‌اند از طریق توالی‌یابی ژنومی، تاریخچهٔ خانوادگی و غربالگری سیستم ایمنی شناسایی شده و با به کارگیری رهیافت حس‌گری، امکان دفع یک رخداد را خواهند یافت.

مثال بعدی را با افسردگی و بیماری استرس پس از تروما (¹PTSD) پی می‌گیریم. فرض کنید که یک سرباز از افغانستان برگشته است و برای PTSD غربالگری می‌شود. امروزه این عمل با یک پرسشنامه همراه با پاسخ‌های غیرعینی توسط فرد انجام می‌شود. اما شیوه‌هایی عینی نیز وجود دارد (مانند تون و خمش در صدا، الگوی تنفس، حالت و سیمای

¹ Post traumatic Stress Disorder

صورت فرد، نشانگان حیاتی، پاسخ پوستی گالوانیک، تغییر پذیری و بازگشت ضربان قلب، الگوی ارتباطات، حرکت و فعالیت، وضعیت قرار گرفتن وی، کیفیت و مدت خواب و امواج مغزی). این گستره سنجها احتمال استعداد به PTSD را برآورد می کنند. مشابه همین، افسردگی بیش از بیست میلیون آمریکایی را تحت تأثیر خود قرار داده است و اثر چشمگیری را بر کیفیت زندگی و عملکردی آنها گذاشته است. اگر ما بدانیم که چه چیز افسردگی را در یک فرد ایجاد و تسکین می دهد و این اطلاعات را در سطح یک جمعیت بزرگ فراهم کنیم، احتمالاً بهتر می توانیم در پیشگیری از افسردگی کار کرده و یا حداقل انواع شدیدتر آن را مهار نماییم. در کسانی که تحت درمان هستند، نیز می توانیم تبعیت از مصرف داروها را پی گیری کنیم که آیا این خود می تواند یک عامل تعجیل کننده باشد؟

همین منطق را می توان به بیماری احتقانی قلب نیز گسترش داد. ما هم اکنون شیوه هایی را داریم که می توانیم به صورت پیوسته، کارایی قلب را ضربان به ضربان، وضعیت مایعات، کیفیت خواب و حمله های توقف تنفسی توأم با نشانگان حیاتی و وزن روزانه را پی گیری کنیم. تلفن هوشمند را می توان برای انجام آزمایشات مثل اندازه گیری میزان BNP^۱ و عملکرد کلیه ها (مانند اوره و کراتینین) که نشانگر وضعیت مایعات و توان ماهیچه های قلب هستند را به کار برد. تبعیت از مصرف داروهای

^۱ Brain Natriuretic Peptide

تجویزی را می‌توان با قرص‌های دیجیتالی رصد کرد. در مجموع، از این داده‌ها می‌توان برای یافتن آغاز یک نارسایی قلب در پیش از آن که فرد مستعد تنگی نفس شود، استفاده کرد. چنانچه نارسایی قلبی قریب الوقوع شناسایی شد، چندین گونه دارو داریم که می‌توان برای جلوگیری از ادم ریوی به کار برد.

بر همین روند، برای صرع نیز نشان داده شده است که در بعضی از افراد می‌توان از طریق حس کردن "الکتروپوستی" و با پایش تغییرات ضربان قلب و پاسخ پوستی گالوانیک به وسیلهٔ دستبند، صرع را پیش بینی کرد. اما با تکمیل این داده‌ها با ثبت EEG توسط ادوات پوشیدنی، سنج‌های کیفیت خواب و پایش نشانگان حیاتی می‌توان از وقوع یک حملهٔ تشنج، در پیش از رخداد آن، باخبر شد. باز هم این توانمندی در زمانی که هزاران فرد با صرع که چنین پایش‌های جامعی را داشته باشند، می‌توان افزایش داد.

در پروژهٔ آرتمیس (Artemis) دانشگاه اونتاریو، داده‌های هزاران نوزاد نارس گردآوری شده است. یک شانس ۲۵ درصدی عفونت‌های جدی و ده درصدی مرگ برای این نوزادان وجود دارد. اما تاکنون بسیار دشوار است که بتوان پیش بینی کرد که چه نوزادی مستعد بوده و کی این رویدادها رخ می‌دهند. با به کارگیری حس‌گرهای ضربان قلب، یک مارکر برای روند ضربان قلب مورد شناسایی قرار گرفت. هم اکنون، واحدهای نوزادان در سراسر دنیا می‌توانند داده‌های پایش ضربان قلب خود را از

طریق ابر (Cloud) جهت خوانش دقیقه به دقیقه در پایگاه آرمیس ارسال کنند تا آمار احتمالی همیشه روزآمد را به دست آورند.

همسان همین روند، برنامه‌هایی وجود دارند تا بتوان افراد با فرسودگی را شناسایی کرد. با این برنامه‌ها می‌توان شانس و زمانی که این افراد کهنسال دچار افتادگی می‌شوند را یافت نمود. با به کار گذاشتن حس‌گرهای گوناگون در کف اتاق‌ها (فرش جادویی)، می‌توان گرایش بدتر شدن در شیوه راه رفتن (gait) و روند پیشرونده خطر افتادن فرد را تعیین کرد. این موضوع بسیار حائز اهمیت است زیرا خطر افتادگی با شکستگی لگن و فرسودگی در توأمان است. استراتژی یادگیری ماشینی، برای پیشگیری از رخداد چنین حوادثی، بسیار با ارزش است.

هم اکنون به تعدادی از بیماری‌هایی که به حس‌گرهای فرو نهاده شده و کاشت حس‌گرهای زیستی نیاز دارند، نگاه خواهیم کرد. برای این بیماری‌ها، راه کافی جهت یافت اطلاعات بحرانی وجود ندارد و یا حداقل هم اکنون شیوه‌ای برای نگرستن به درون از بیرون برای آن‌ها موجود نمی‌باشد. با کاشت یک حس‌گر ریز در جریان خون، جریان خون تحت مراقبت پیوسته قرار می‌گیرد. در بیماری‌های خود ایمن مانند دیابت تیپ یک، مالتیپل اسکروز، لوپوس، آرتریت مفصلی و زوریاسیس، بیماری کرون و کولیت اولسروز، می‌توان سیستم ایمنی را پایش نمود. در حد پایه فردی، لنفوسیت‌های B و T را می‌توان همراه با هر آنتی بادی توالی نمود و شیوه حمله ایمنی را تعیین کرد. هنگامی که این عمل برای ده‌ها هزار نفر از

افراد با بیماری‌های ایمنی انجام شود، ما برای افرادی که در خطر بوده و یا با یکی از این بیماری‌های خودایمن تشخیص داده شده‌اند چشم انداز گسترده‌تری از چیزهایی را که بایستی در جریان خون پایش شوند به دست خواهیم آورد. همانند بیماری آسم، سنجش میکروبیوم به صورت متناوب (به ویژه میکروبیوم روده‌ای)، می‌تواند بسیار کمک کننده باشد. چنانچه از رخداد یک حمله ایمنی در حال توسعه آگاه شویم، می‌توانیم پیش از آن که علائم رخ دهند و یا تخریب بافتی در پانکراس، اعصاب و مفاصل روی دهند و به ترتیب، بیماری‌های دیابت، ماتیل اسکلروز و روماتیسم مفصلی ایجاد شوند، آن بخش از سیستم ایمنی مربوطه را که فعال شده است را با درمان‌های گوناگون خاموش ساخت. این خود شیوه‌ای بسیار هوشمندانه برای پیشگیری از بیماری‌های مزمن است که درمان‌های کنونی چندان تأثیری بر آن‌ها ندارند.

۴ / گوشی (Stethoscope) ملکولی و یادگیری ماشینی

(Machine learning)

گوشی سنتی پزشکی، از لحاظ میزان داده‌ای که گردآوری می‌کند، بسیار محدودیت دارد. اما مفهوم آن این بود که یک نفر می‌تواند به اندرون بدن بنگرد و این وسیله به یک جزء جدا ناپذیر از معاینه فیزیکی و بررسی سلامت فرد تبدیل شد. هر چند این وسیله واقعاً به اندرون بدن نمی‌نگرد ولی حداقل صداهای درونی را آشکار نموده و توانسته است به دویست

سال تجربهٔ طبی شکل دهد.

اما ما هم اکنون در نقطهٔ جالبی قرار داریم و واقعاً به اندرون بدن نگاه می‌کنیم و احتمالاً اطلاعاتی به دست می‌آوریم که شگفت‌انگیز بوده و بسیار دشوار است تا آن‌ها را ترجمان کنیم. برای مثال، نمونه‌هایی از DNA یا RNA که به صورت خالی از سلول (بدون سلول)، در خون در گردش هستند، به نمونه‌های رایج آزمایشگاهی تبدیل خواهند شد (یک گوشی ملکولی). با این گوشی‌های ملکولی، ما واقعاً به گونه‌ای به اندرون بدن می‌نگریم که تاکنون توان آن را نداشته‌ایم. با کاربرد روزافزون این گوشی‌های ملکولی، تعداد فزاینده‌ای از افراد یافت می‌شوند که DNA توموری را در خون خود نشان خواهند داد. اما آیا واقعاً این افراد دچار سرطان هستند؟ این ممکن است تنها به عنوان بخشی از فرایند پیری طبیعی باشد و عملکردهای خانه داری (Housekeeping) در فرد سالم موجب شود که تعدادی سلول‌ها، اینجا و آنجا، دچار جهش‌هایی گردیده که در نهایت منجر به ایجاد سرطان شود. اما مکانیسم‌هایی دفاعی (مانند سیستم ایمنی) وجود دارند که این تعداد محدود از سلول‌های غیرطبیعی را دیده و ادامهٔ گسترش فرایند را متوقف می‌نمایند. علیرغم این موضوع، DNA خالی از تومور در خون نمایان می‌شود و ما هنوز از اهمیت پدیداری این پدیده آگاهی نداریم. یافت چنین DNAهایی در گردش خون موجب انجام بررسی‌های جامع و گران‌قیمت همراه با انجام اسکن‌های متعدد در فرد می‌شود تا مشخص شود که آیا بیمار واقعاً سرطانی دارد؟ در کجای

بدن این سرطان نهفته است؟ از منظر دیگر، ما می‌توانیم با یادگیری ماشینی به درک مسئله نایل شویم. با گرفتن نمونه‌ها در نقاط زمانی گوناگون در هر فرد و انجام همین موارد در کپورت‌های بزرگ افراد با فناوری‌های امیکس (شامل DNA و RNA) شاید بتوان بر این چپستا غلبه نمود. با یادگیری ژرف (Deep learning) ما در نهایت می‌توانیم تعیین کنیم که آیا در هر فرد بیمار این DNA بی‌ضرر است و فقط به عنوان نشانی از بدن سالم است که کار طبیعی خود را انجام می‌دهد؟ و یا این که اولین نشانگان یک رویداد واقعی و وخیم است؟ در هر صورت، با انجام این بررسی‌ها، با مدد گوشی‌های ملکولی، ما خواهیم توانست راهی را برای یافت سرطان، در پیش از این که در اسکن هویدا شود و تولید علائم بالینی کند، بیابیم و در نتیجه با اقدامات درمانی به پیامدهای مطلوب دست یابیم.

به موردی می‌پردازیم که مثالی است از بسیار نمونه‌هایی که گوشی ملکولی ما را یاری می‌رساند. در یک فرد که پیوند عضو شده است همیشه خطر رد عضو پیوندی وجود دارد و این عارضه‌ای است که به سختی می‌توان تشخیص داد و به صورت عام نیاز به بیوپسی دارد. اما ما نمی‌توانیم بیوپسی را برای کسی که هنوز احساس سلامت دارد انجام دهیم؛ هر چند که ما می‌دانیم درمان ردّ عضو پیوندی در مراحل ابتدایی برای درمان آسان‌تر است. مطالعات اخیر نشان داده‌اند که نگاه به خون برای یافت DNA دهنده عضو، بهترین راه برای رصد فرایند ردّ عضو پیوند است. با

این وجود، مانند DNA توموری، اگر فردی سطح پایینی از DNA را در خود داشته باشد، به چه معنایی می‌باشد؟ باز به یادگیری ماشینی باز می‌گردیم تا پاسخ این پرسش را بیابیم. با اطلاعات هر چه بیشتر، با تعداد عظیم‌تر از بیماران در گستره‌ای از تیپ‌های گوناگون پیوند اعضا، ما بهتر می‌توانیم بدانیم که این یافته‌ها چه پیام و معانی دارند.

به نظر می‌آید، بخش بیش از همه دست نیافتنی از گوشی ملکولی RNA خالی از سلول (cell-free RNA) باشد که توان آن را دارد جهت پایش عملکرد هر عضو در بدن به کار گرفته شود. در دانشگاه استنفورد با کاربرد توالی‌یابی با توان عملیاتی بالا^۱ RNA خالی از سلول در خون و متدهای بیوانفورماتیک پیچیده و پیشرفته برای آنالیز این داده‌ها، پژوهشگران توانستند نشان دهند که پی‌گیری بیان ژنی هر عضو بدن توسط یک نمونه خون ساده، امکان پذیر است. تازه این وضعیت بیان ژنی نیز پایدار نبوده و در گستره‌ی زمان در هر کدامیک از ما در حال تغییر است. این یک مورد ایده‌آل برای یادگیری ژرف است که تعیین کند که این امضاءهای ژنومیک پویا چه معنایی داشته و معین شود که چه می‌توان انجام داد تا تاریخچه طبیعی بیماری را تغییر داد و نیز راهی برای پیشگیری اندیشید. افزون بر این، فراتر از آزمایش خون که می‌توان در گستره‌ی زمان به آن نگریست، این گوشی ملکولی را می‌توان به قالب حس گر زیستی فرونهاده شده بدل نمود. در نهایت، این ابزارهای پسامدرن

¹ High- throughput Sequencing

می‌توانند از بیولوژی پیچیده انسان پرده بردارند و ما را از برهم‌کنش‌های مستقل در وجود هر فرد (پزشکی سیستمی) آگاه سازند. می‌توان با دیدی تخیلی اینگونه نگریست، هنگامی که داده‌های خود تولیدی توسط بیماران (Patient - generated data) به تلفن‌های هوشمند راه باز می‌کنند و از آنجا به هوش مصنوعی متصل شده و فرآوری می‌شوند، چه روی خواهد داد؟ یعنی زمانی که پزشکی به دانش داده (Data Science) بدل می‌شود.

پزشکی فرادقیق
رهیافتی برای توسعه فناوری‌ها در پزشکی آینده

دکتر ایرج نبی‌پور

در بیستم ژانویه ۲۰۱۵، باراک اوباما، رئیس‌جمهور آمریکا در سخنرانی سالانه خود در سال ۲۰۱۵ در میان گردهمایی مشترک نمایندگان مجالس آمریکا، هدف از آغاز پروژه پیشاهنگ پزشکی فرادقیق (Precision Medicine) را چنین کلید زد "جهت نیل به درمان بیماری‌هایی همچون سرطان و دیابت و فراهم آوردن امکان دستیابی به اطلاعات مورد نیاز فردی برای نگهداشت خود و اعضاء خانواده در شرایط سالم‌تر" (۱ و ۲). این پروژه با سرمایه‌گذاری ۲۱۵ میلیون دلاری بودجه سال ۲۰۱۶ میلادی آغاز شد که هدف آن مدل نوینی از پژوهش بیمار محور است که جویای ارائه درمان مناسب، به بیمار مناسب، در زمان مناسب می‌باشد (۳).

در حقیقت، پزشکی فرادقیق، رهیافتی در پزشکی است که تفاوت‌های ژنی افراد، محیط زیست و شیوه زندگی آن‌ها را مدنظر قرار می‌دهد و این هدف را با بازتعریف آگاهی ما از آغاز و پیشرفت، پاسخ درمانی و پیامدهای سلامت، از طریق اندازه‌گیری‌های دقیق ملکولی و عوامل محیط زیست و رفتاری که در سلامت و بیماری نقش دارند، فراهم می‌آورد.

بی‌شک، پیشرفت‌های فناوری‌های امیکس مانند ژنومیکس، فناوری‌های گردآوری داده‌ها و ذخیره‌سازی آن‌ها، آنالیز رایانه‌ای و کاربردهای سلامت فناوری تلفن همراه در طی دهه گذشته، رشد بی‌امان

پزشکی فرادقیق را امکان پذیر نموده‌اند (۲).

به زبان دیگر، پروژه پزشکی فرادقیق، از فرصت‌های علمی با ارزش بالا، برای پیشبرد اهداف خود بر جمعیت هدف پروژه که بیش از یک میلیون آمریکایی داوطلب است، استفاده خواهد کرد. بر روی این کهورت، برآورد کمی خطر گستره‌ای از بیماری‌ها، با یکپارچه‌سازی عوامل زیست محیطی، فاکتورهای ژنتیکی و برهم کنش‌های ژن - زیست محیط، انجام می‌پذیرد. در این مسیر، شناسایی تعیین کننده‌های تغییرات فردی در کارآمدی و ایمنی شیوه‌های درمانی رایج نیز لحاظ گردیده و بیومارکرهایی که افراد را در خطر افزوده و یا کاهنده از ایجاد بیماری‌های شایع قرار می‌دهند، شناسایی شده و مورد اکتشاف قرار می‌گیرند. همچنین از فناوری‌های سلامت همراه (mHealth) برای ایجاد همبستگی میان میزان فعالیت‌های فیزیکی و اندازه‌گیری‌های فیزیولوژیک و نیز میان در معرض قرار گرفتن با عوامل زیست محیطی و پیامدهای سلامت، استفاده می‌شود. از سوی دیگر، اثر بر سلامت جهش‌هایی که با از دست دادن فعالیت به صورت هتروزیگوت است، شناسایی می‌شوند. طبقه‌بندی بیماری‌ها بر اساس اصول جدید نیز در این پروژه پیگیری می‌شود. همچنین شرکت کنندگان در پروژه، با اطلاعات و داده‌هایی که سلامت آن‌ها را فزونی می‌دهد، توانمند می‌شوند. در این پروژه، با راه‌اندازی این کهورت بی‌نظیر، سکویی برای انجام کارآزمایی‌های بالینی بر پایه درمان هدفمند فراهم خواهد آمد (۲).

بر اساس چنین چشم‌اندازی، به صورت چکیده، چنین می‌نماید که

این پروژه تمام ابروندهای پزشکی را که شکل دهنده پزشکی آینده هستند را در خود هضم نموده و ظرفیتهای مورد نیاز را برای آفرینش آینده پزشکی هویدا خواهد ساخت. از این رو، در این نوشتار، نخست به تعریف مفهومی پزشکی فرادقیق می‌پردازیم و سپس به توانمندی این گستره برای پاسخگویی به نیازهای رو به رشد پزشکی آینده می‌پردازیم و ضمن اشاره به چالش‌های آن به پیشنهادهایی پیرامون تدوین راهبردهایی برای گستراندن زمینه پزشکی فرادقیق در پروژه‌های تحقیقاتی بر پایه کهورت‌های جمعیتی در کشور خواهیم پرداخت.

پزشکی فرادقیق چیست؟

پزشکی تا امروز تمام انرژی خود را به ارائه درمان یک اندازه (یک جور) برای تمام افراد که به یک بیماری دچار شده‌اند، معطوف داشته است. برای مثال، بیماری که دچار آسم، دیابت یا بیماری قلبی - عروقی شده است بر اساس دستورالعمل‌ها و گایدلاین‌های آن بیماری که بر اساس یک بیمار در حد میانگین می‌باشد طراحی شده و تحت درمان قرار می‌گیرد. این در حالی است که تعداد کمی از ما آن بیمار در حد میانگین هستیم. ژن‌های منحصر به فرد، محیطی که در آن زیست می‌کنیم و گزینه‌های شیوه‌های زندگی برای هر کدامیک از ما چنان بر هم کنش دارند که حساسیت‌پذیری تک تک ما برای ایجاد بیماری و پاسخ به درمان را رقم می‌زنند. از این رو، ممکن است که شیوه‌های درمان بر اساس این

گایدلاین‌ها که برای یک فرد بیمار در حد میانگین توصیه شده‌اند برای تعدادی مفید باشند ولی در افراد دیگر پاسخی ایجاد نکنند (۴).

در حقیقت، پزشکی فرادقیق در جستجوی آن است که این تغییرات فردی در سطح ژنوم، محیط زیست و الگوهای زندگی را برای شناسایی، درمان و پیشگیری بیماری، به کار ببرد. بنابراین، پزشکی فرادقیق، گستره‌ای از پزشکی است که تفاوت‌های ژنومی، میکروبیوم، محیط زیست، تاریخچه خانوادگی و شیوه‌های زندگی را برای تدوین شیوه‌های تشخیصی و راهبردهای درمانی ویژه هر فرد بیمار، مد نظر قرار می‌دهد (۵).

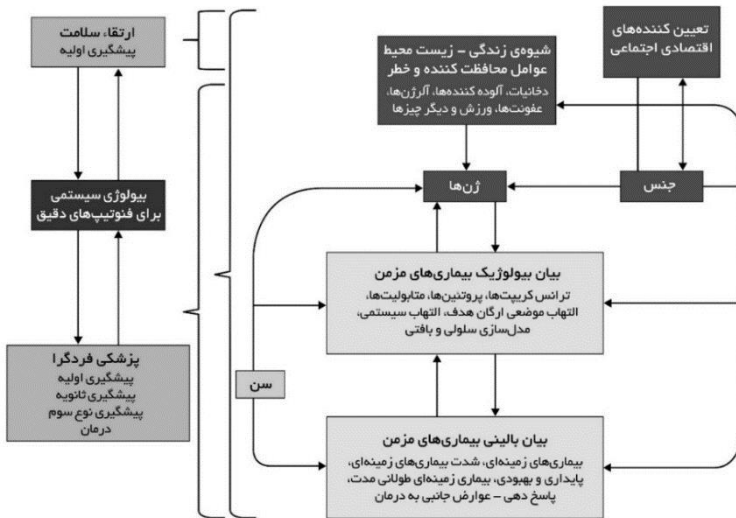
چنین به نظر می‌رسد که گستره پزشکی فرادقیق بیش از هر چیزی از پیشرفت‌های حاصله از ژنومیک و پیشرفت‌های پزشکی ملکولی تأثیر گرفته باشد؛ زیرا نخستین بار که واژه پزشکی فرادقیق در دانشکده کسب و کار هاروارد در سال ۲۰۰۸ به کار برده شد، هدف از کاربرد این واژه آن بود که نشان دهد چگونه شیوه‌های تشخیص ملکولی، این امکان را برای پزشکان فراهم می‌آورند تا به صورت غیرمبهمی علت بیماری‌ها را بدون تکیه بر شهود، مورد شناسایی قرار دهند. واژه پزشکی فرادقیق تا زمانی که در یک کمیته شورای پژوهشی ملی ایالات متحده آمریکا در سال ۲۰۱۱، طرح پیش نقشه مدرن سازی تاکسونومی بیماری‌ها بر پایه اطلاعات ملکولی (مانند تغییرات ژنتیکی به جای سیستم طبقه‌بندی بر پایه نشانگان) را هدف قرار داد، مورد توجه واقع نگردید (۵).

اما در هر صورت، امروزه، چتر واژه پزشکی فرادقیق بسیار گسترده

بوده و فراتر از اطلاعات ملکولی و ژنومی را جستجو می‌نماید و برای یافت علت بیماری‌ها و نیز درمان آن‌ها بر روی مباحث شیوه زندگی و محیطی که فرد در آن زیست می‌کند نیز نظر انداخته است (۴). به زبان دیگر، چتر واژه پزشکی فرادقیق بر سه زیر گستره بیولوژی، رفتار و محیط زیست سایه افکنده است و این جامعیت دریافت علت بیماری‌ها، برخاسته از سه پیشرفت عمده بوده است که نخستین آن‌ها پیشرفت‌های فناورانه در پرونده سلامت الکترونیک به صورت گسترده، پروفایل‌بندی مقرون به صرفه کارآمد DNA و متابولیت‌ها و نیز کاربرد فراگیر ادوات پوشیدنی همراه (به صورت عمده در ارتباط با فناوری تلفن همراه) بوده که فرصت‌هایی را برای درک این که چرا بیماری‌ها روی می‌دهند و ما باید چه کاری انجام دهیم را فراهم آورده‌اند (۶).

سلامت همراه با خود هدایای فراوانی را به ارمان آورده است. کاربرد این ادوات همراه برای اهداف درمانی و تداخلات پزشکی، سنگ بنایی است که می‌بایست ما به آن نایل شویم. اما مسلماً ادوات موبایل برای جمع‌آوری داده‌ها از بیماران در زمانی که آن‌ها سالم هستند و یا هنگامی که به بستر بیماری فرو می‌افتند، بسیار مفید هستند. زیرا این اندازه‌گیری‌ها برای پژوهش‌های بالینی بسیار حائز اهمیت می‌باشند. برای مثال، در مشارکتی با شرکت سامسونگ، تلاش می‌شود یک زیرساخت هسته‌ای برای جمع‌آوری داده‌های موبایل و تزریق این داده‌ها به ذخایر داده‌های بالینی، طراحی شود (۶).

از این رو، پزشکی فرادقیق سودای فراهم آوردن اطلاعات گسترده‌ای را از مسیر توالی‌یابی ژنوم، ساختار میکروبیوم، تاریخچه سلامت، شیوه‌های زندگی و نوع تغذیه فرد، در سر می‌پروراند و بخش عظیمی از این داده‌ها نه از راه ژنوم و متابولوم و غیره بلکه از سنجش‌های فرادقیقی که حس‌گرهای زیستی قابل پوشیدنی از طریق فناوری موبایل فراهم می‌آوردند، ایجاد می‌شود. کاربرد آزمایش‌های ملکولی (به عنوان بخشی از مراقبت بیماران و انتخاب گزینه‌های درمانی ویژه یک فرد جهت افزایش شانس بقا و کاهش اثرات و عوارض ناخواسته شیوه‌های درمانی) شاید چندان جدید نبوده و در بیماران با سرطان سینه، ریه و سرطان‌های کولورکتال، ملانوما و لوسمی در دهه گذشته انجام می‌شده است ولی آنچه هم اکنون نوین می‌نماید، یکپارچه‌سازی این اطلاعات در سطح ملکولی با داده‌ها و اطلاعات برخاسته از سنجش‌های دقیق توسط فناوری‌های پیچیده است که امکان ثبت و ضبط رویدادهای فیزیولوژیک و پاتوفیزیولوژیک را بلا درنگ (real time) فراهم آورده و این اطلاعات با داده‌های رفتاری و محیط زیستی فرد در ترکیب با اطلاعات ملکولی، گستره‌ای از داده‌های بزرگ را خلق می‌نماید؛ تبدیل این داده‌ها به دانش می‌تواند انقلابی حیرت‌انگیز را در پزشکی آینده رقم زند. (شکل ۱)



شکل (۱) بیماری‌های غیر واگیر با برهم کنش‌های ژن - محیط همبستگی دارند که توسط تعیین کننده‌های اجتماعی - اقتصادی، روحی - روانی، سن و جنس تعدیل می‌شوند. حاصل این برهم کنش‌ها، بیان بیولوژیک بیماری‌های غیر واگیر و سپس بیان بالینی آن‌ها با بیماری‌های زمینه‌ای است. تعریف جدیدی برای فنوتیپ‌های بیماری‌های غیر واگیر نیاز است تا بتوان توصیف نمود که چگونه شبکه‌ی ملکولی و عوامل محیطی می‌توانند به پیامدهای بالینی پیچیده بیماری‌های غیر واگیر منتهی شوند و این اطلاعات چگونه می‌توانند در پیشگیری و کنترل این بیماری‌ها به کار آیند.

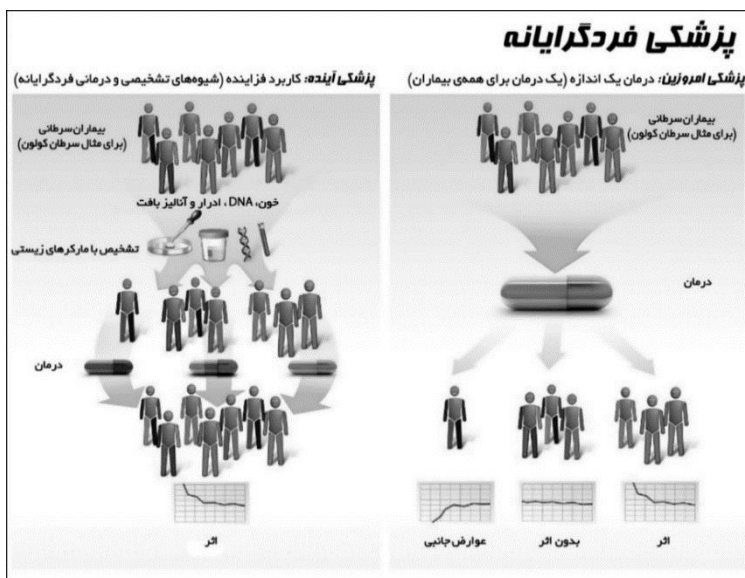
هر چند که این آینده قابل تجسم در راه است ولی نخستین گام‌های پذیرش پایه‌های پزشکی فرادقیق، خود موجب زایش پیشرفت‌های کوتاه مدتی خواهد شد که شاید تحول برانگیزترین آن‌ها در بخش مطالعات

انکولوژی و شیوه‌های درمانی مربوط به انواع سرطان‌ها باشد؛ ولی افزون بر دستاوردهای پزشکی فرادقیق در گستره انکولوژی، رهیافت پزشکی فرادقیق، چهارچوب قابل اطمینانی را برای فارماکوژنومیک بنیان می‌نهد که ما را قادر می‌سازد که داروی مناسب را در دوزاژ مناسب به بیمار مناسب تجویز کنیم. همچنین شناسایی بیماران با بیماری‌های نادر که دچار موتاسیون‌های حذف عملکردی هستند (به گونه‌ای که این بیماران را از بیماری‌های شایع محافظت می‌نمایند)، می‌تواند اهداف دارویی جذابی را برای جمعیت‌های بزرگی از بیماران ترسیم کند.

از سوی دیگر، ممکن است مشاهده کاربرد سودمند فناوری سلامت همراه، راهبردهای پیشگیری و درمان بیماری‌های مزمن را بهبود بخشد و این‌ها همگی از اهداف کوتاه مدت پزشکی فرادقیق است و بی‌شک چشم‌انداز آن در گستره طولانی‌تر زمان، بسیار شگفت‌انگیزتر خواهد بود (۷). همان‌گونه که اشاره شد، پزشکی فرادقیق از داده‌های فناوری‌های امیکس، داده‌های بلادرنگ همراه، داده‌های پرونده سلامت الکترونیک (که هر سه این گستره‌ها، منابعی از داده‌های بزرگ را برای پژوهش‌های پزشکی فراهم می‌آورند)، استفاده می‌کند و بدین طریق پزشکی فرادقیق می‌تواند موجب رشد و تعالی زیرگستره‌های پیشرفت در پزشکی آینده شود که به اختصار به این زیر گستره‌ها و فرصت‌های نهفته در پزشکی فرادقیق که توأم با ایجاد تحول در این فناوری‌ها است، می‌پردازیم.

پزشکی فردگرایانه

واژه پزشکی فردگرایانه (Personalized Medicine) به نسبت واژه پزشکی فرادقیق، واژه‌ای کهن‌تر است و نخستین پیدایش آن به سال ۱۹۹۹ باز می‌گردد. هر چند کمیسیون اروپا در بروکسل از پزشکی فردگرایانه، تعریفی جامع و به دور از مغلطه را عنوان کرده است: “یک رهیافت پزشکی که از فناوری‌های پروفایل‌بندی ملکولی جهت تدوین راهبرد درمانی مناسب در فرد مناسب و در زمان مناسب استفاده کرده، استعداد به بیماری را در سطح جمعیت تعیین نموده و شیوه‌های پیشگیرانه طبقه‌بندی شده به هنگام را ارائه می‌دهد” (۸). اما در لابلای این تعریف و تعاریف نخستین از پزشکی فردگرایانه، این پندار نهفته است که درمان جداگانه برای هر فرد بر اساس ویژگی‌های همان فرد ارائه شود و این در حالی است که هدفی که پزشکی فرادقیق می‌جوید، طبقه‌بندی افراد به زیر جمعیت‌هایی است که از لحاظ استعداد به بیماری خاصی با یکدیگر اختلاف دارند و از لحاظ بیولوژی و پیش‌آگهی بیماری‌ها نیز که ممکن است دچار شوند و همچنین پاسخ به درمان نیز با یکدیگر تفاوت دارند (۵) (شکل ۲).



شکل ۲) افراد گوناگون، پاسخ‌های گوناگونی را به درمان‌های مشابه ارائه می‌دهند. به زبان دیگر، هر چند که این درمان‌ها در عده‌ای مؤثر است اما در پاره‌ای دیگر، بی اثر بوده و حتی عوارض جانبی ایجاد می‌کنند (سمت راست). دلیل: زیرا ساختار ژنتیکی و پروفایل متابولیکی هر فردی بر اثر دارو مؤثر است. در پزشکی فردگرایانه، الگوهای فردی، محصولات متابولیک و سلولی نیز در هنگام تشخیص در نظر گرفته می‌شوند. به زبان دیگر، شیوه‌های تشخیص با مارکرهای زیستی، بیماران را به گروه‌های مشابه تفکیک می‌کند و اطلاعات پیرامون بهترین شیوه درمان ویژه آن فرد را فراهم می‌آورد. سودمندی فراوانی از اقدامات درمانی برای هر بیمار بر پایه درمان‌های فردگرایانه برای هر بیمار خلق می‌شوند.

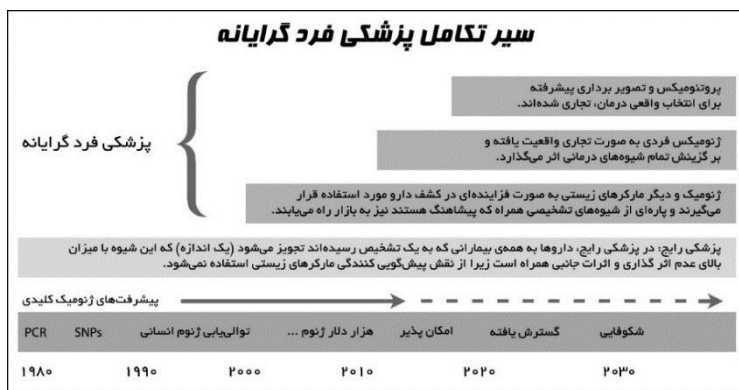
به زبان دیگر، در پزشکی فرادقیق، جمعیت‌های گوناگون بیماران به زیرگروه‌هایی بر اساس پروفایل ژنومیکی و پروتئومیکی و ترانس

کریپتومیکی آن‌ها شکسته می‌شوند و توسعه دارو و راهبردهای درمانی بر این پایه دنبال می‌شود. بنابراین، در واژه فرد، پندار مغلطه‌آمیزی در پزشکی فردگرایانه وجود دارد، از این رو، پژوهشگران در سال ۲۰۱۱ اینگونه پسندیدند که از واژه پزشکی فرادقیق به جای پزشکی فردگرایانه استفاده کنند (۹)، هر چند که شاید هنوز هم در مفاهیم و نیز کاربرد، جدایی این دو واژه از یکدیگر دشوار بوده و با یکدیگر نیز هم‌پوشانی دارند. در هر صورت، از تفاوت‌های بنیادین دیگر میان این دو رهیافت آن است که پزشکی فردگرایانه بیشتر بالینی بوده ولی پزشکی فرادقیق بیشتر خوی و منش پژوهشی را در ترکیب یافته‌های بالینی با یافته‌های ملکولی بر پایه ژنوم دنبال می‌نماید. در یک فراگرد کلی، رهیافت پزشکی فرادقیق، گستره‌ای از امکانات و فرصت‌ها را برای رشد مفاهیم پزشکی فردگرایانه گشایش می‌کند که این هدف را با یکپارچه‌سازی پژوهش‌های بالینی و اطلاعات ملکولی جهت درک اساسی بیولوژی بیماری‌ها و نیز گسترش و توسعه محصولات پزشکی که بهترین پیامد را برای بیماران عرضه می‌دارند، پیگیری می‌نماید (۵).

به زبان دیگر، پزشکی فرادقیق یک رهیافت نوپدید است که رشته‌های تحقیقاتی را با طبابت و تجربیات بالینی یکپارچه می‌سازد و بر این اساس، ستونی از دانش را بنیان می‌نهد که می‌تواند در مراقبت بیماران به صورت فردگرایانه به کار آید (۱۰). (شکل ۳)

بی‌شک، نخستین پرتوافشانی چنین رهیافتی در کارآزمایی‌های بالینی

انعکاس می‌یابد. در این کارآزمایی‌ها، توسعه عوامل درمانی که مکانیسم‌های ملکولی را هدف قرار می‌دهند، به عنوان پیش‌رانِ نوآوری محسوب می‌گردند و این رهیافت نوین، بیش از همه، در دانش انکولوژی تابان است (۱۱). از این رو، چنین پیش‌بینی می‌شود که در دهه‌های پیش رو، اکثراً و یا تقریباً همهٔ تومورها برای بیان و موتاسیون تعدادی از گیرنده‌ها مورد غربالگری قرار گرفته و بیماران سپس بر پایهٔ داروی مناسب، تحت درمان قرار گیرند؛ مانند آنچه در دههٔ گذشته برای درمان سرطان سینهٔ زنان شاهد بودیم که امید به زندگی بالای ۹۰ درصد را به ویژه برای بیمارانی که برای گیرندهٔ استروژن یا HER2 مثبت بودند را فراهم آورد (۱۲).



شکل ۳) آینده نگاری در گسترهٔ پزشکی فردگرایانه و سیر تکامل آن

بدون تردید، توسعهٔ داروهای ویژه هدفمند، در پاسخ درمانی بیماری‌های گوناگون، پیشرفت‌های خارق‌العاده‌ای را بر پایهٔ درک ژرف‌تر

از مکانیسم‌های بیولوژیک بیماری‌زایی آن‌ها به‌دست خواهد داد. برای مثال، مسیر گیرنده فاکتور رشد اپیدرمال (EGFR) به عنوان هدف درمانی برای بیماران با موتان سوماتیک EGFR در کارسینوم سلول‌های غیرکوچک ریه، مورد توجه واقع شده است. این پیشرفت‌ها و نیز نگاه ژرف پزشکی فرادقیق به کشف و توسعه عوامل درمانی هدفمند بر پایه شواهد کارآزمایی‌های بالینی، نوید دهنده درخشش نسل جدیدی از داروها می‌باشد که زیر جمعیت‌های ویژه‌ای از بیماران را در هر بیماری با ویژگی، کارآمدی و توکسیتی کمتر، مورد هدف قرار خواهد داد (۱۳).

ژنومیکس و فناوری‌های امیکس

پیشرفت‌های اخیر در فناوری‌های زیستی بر پایه امیکس چند لایه و گسترده مقیاس (مانند پروتومیکس، متابولومیکس، ژنومیکس، فنومیکس، ترانس کریپتومیکس و غیره)، این امکان را برای رشد و توسعه پزشکی فرادقیق جهت خلق پتانسیل‌های درمانی و مراقبت‌های پزشکی فراهم آورده‌اند (۱۳ و ۱۴). از سوی دیگر، ایجاد گستره‌ها و تقاضاهای فزاینده از سوی پزشکی فرادقیق، راه را برای توسعه مرزهای دانش در بخش‌های گوناگون و نوین فناوری‌های امیکس باز خواهد کرد. برای مثال، با فشار پزشکی فرادقیق از سوی نهادهای دولتی حامی پروژه پزشکی فرادقیق در آمریکا، انفجار داده‌های ژنتیک برای گستره‌ای از سرطان‌ها از طریق "پروژه اطلس ژنوم سرطان" روی داده است (۱۵). از سوی دیگر، فزونی در تقاضا،

رقابت و نیز پیشرفت فناوری‌های ژنومیکس، موجب شده است که هزینه نقشه‌برداری از یک ژنوم انسانی در سال ۲۰۱۴ فقط ۴۹۰۵ دلار یا پنج سنت به ازای مگاباز megabase توالی DNA هزینه داشته باشد و این در حالی است که در ۱۴ سال پیش، هزینه یک ژنوم واحد، ۹۵ میلیون دلار بود. پیش‌بینی می‌شود در فرایند تکامل پزشکی فرادقیق این هزینه به کم‌تر از ۱۰۰۰ دلار، کاهش یابد (۱۵ و ۱۶).

پروژه پروتئوم انسان (HPP) نیز در سایه پیشرفت‌های ژنومیک راه‌اندازی شده است و امید است بتواند درک ما را از ۲۰ هزار ژن کد کننده پروتئینی انسانی که بر اساس ژنوم انسان پیش‌بینی شده‌اند را افزایش دهد (۱۳).

دستاوردهای پروتئومیک می‌تواند رشد و پیشرفت پزشکی فرادقیق را امکان سازند. زیرا پزشکی فرادقیق که در سطح ملکولی به بیماری‌ها می‌نگرد هنگامی موفق به برآورد اهداف خود خواهد شد که ما با پروتئین‌ها و یا حتی مهم‌تر آن که چه پروتئوفرم‌هایی (Proteoforms) در بدن وجود دارند و در هنگام رویدادهای بیولوژیک و پاتوفیزیولوژیک این ملکول‌ها چه انجام می‌دهند، آگاهی بیابیم (۱۷).

در شکاف میان شناخت بیماری‌های شایع و ژنومیکس، علوم و فناوری‌های ترانس کریپتومیکس و متابولومیکس می‌توانند پیوند عملی مهمی را فراهم آوردند و از این رو از اجزاء کلیدی در پیشبرد اهداف پزشکی فرادقیق محسوب می‌شوند. اسپکتروسکوپی حجمی با دقت بالا،

تجزیه و تحلیل انقلابی را در گسترهٔ بیوشیمی بدن ایجاد کرده است که تاکنون نتیجه آن شناسایی بیش از ده هزار متابولیت (همراه با موادی است که در نتیجهٔ برخورد با محیط زیست، تغذیه، فعالیت میکروبی و مصرف دارویی در بدن ما جریان می‌یابند) شده است. از این رو، باز مطالعهٔ مواد شیمیایی خون با تکنیک‌های متابولومیک نیز در دستور کار است و متابولومیکس در ترکیب با ترانس کریپتومیکس می‌تواند درک ما را از شرایط بیولوژیک انسانی فزونی داده و بزرگ راهی را برای پزشکی فرادقیق، گشایش نماید (۲۰-۱۸).

چالش مهمی که در پزشکی فرادقیق و پزشکی فردگرایانه و فناوری‌های امیکس با آن رو به رو هستیم آن است که ملکول DNA در هر سلول واحدی به صورت تک ملکول است و در نتیجه بیان ژن و تغییرات ژنومیک به صورت تصادفی روی می‌دهند و از این رو، لزوم اندازه‌گیری در سطح تک سلول و تک ملکول احساس می‌شود؛ به صورتی که ژنومیک تک سلولی در گفتمان با تک ملکول قرار می‌گیرد. توانایی شمارش تعداد کپی یک ژن و شناخت یک موتاسیون تک در یک سلول، هم اکنون امکان‌پذیر نیست و اهمیت آن بسیار فزاینده است و شیوه‌های جستجوی تک ملکول امکان درک بهتر از جهان بیولوژی را فراهم آورده و در آینده نشانگانی از حضور پر قدرت پزشکی فرادقیق را بر ما عرضه خواهد داشت (۲۱).

سلامت همراه و حس گرهای زیستی

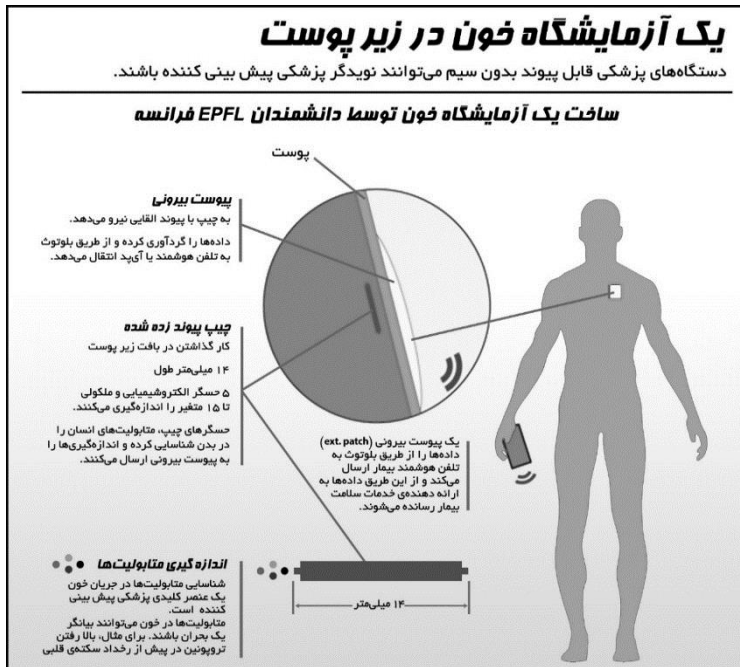
توسط کاربردهای سلامت همراه، اندازه‌گیری‌های فعالیت‌های فیزیولوژیک تن آدمی و برخوردهای زیست محیطی وی به گونه‌ای مشاهده خواهند شد که می‌توان با ثبت و نگاشت این اندازه‌گیری‌ها، آن‌ها را با پیامدهای سلامت، پیوند داد (۲). زیرا هم اکنون می‌دانیم که عوامل رفتاری و زیست محیطی، بیش از عوامل ژنتیکی مسئول مرگ زودرس می‌باشند. بر این اساس، پژوهش‌های برهم کنش ژن-محیط زیست و اپی ژنتیک، به ادغام عوامل خطر رفتاری و زیست محیطی با اطلاعات واریانت‌های ژنتیکی، توجه نشان داده‌اند تا چهارچوب علمی ای را برای پاسخ درمانی فراهم آورند (۲۲).

به سلامت همراه و پیشرفت در تلفن‌های همراه هوشمند، به عنوان یک ابرروند حاکم بر فضای جهان پزشکی، نگریسته می‌شود (۲۳). با توجه به نیاز روزافزون پزشکی فرادقیق به داده‌ها و پارامترهای فیزیولوژیک تن آدمی، بدون تردید، اطلاعات فیزیکی، رفتاری و زیست محیطی، فناوری‌های مربوط به سلامت همراه و تلفن‌های همراه هوشمند، می‌توانند در فراهم آوردن این اطلاعات، نقش بی‌همتایی را ایفا نمایند. پیشرفت در ساخت و به کارگیری حس گرهای زیستی قابل پوشیدنی، به عنوان ستون کلیدی سلامت همراه خود را نمایان کرده است. این حس گرهای سلامت قابل پوشیدن شامل ساعت‌های هوشمند (که کاربرد رایج را میان مردم یافته‌اند) و نیز حس گرهای تحقیقاتی (که می‌توانند سطح برخورد رفتاری

و زیست محیطی ما را ثبت و انعکاس دهند)، چنان راه پیشرفت را طی خواهند کرد که نه تنها نیازهای پزشکی فرادقیق را پاسخ خواهند داد بلکه از روابط پیچیده ژن، محیط زیست و سلامت نیز پرده بر خواهند داشت. (شکل ۴)

همچنین، حس‌گرهای زیستی درونی می‌توانند میزان حرکت، موقعیت، شیوه جابه جایی و حمل و نقل، اصوات، تصاویر، برهم کنش‌های اجتماعی و پارامترهای فیزیولوژیک ما را رصد کنند (۲۲).

بی‌شک، ثبت و نگاشت این داده‌ها، بسیار فراتر از آن شیوه‌هایی است که پیش از این برای ثبت بلادرنگ (Real time) تجربیات رفتاری در شرایط واقعی در لحظه (مانند شیوه‌های EMA) طراحی شده بودند (۲۳). همچنین در پناه نیازهای پزشکی فرادقیق، تلفن‌های همراه هوشمند، نقش میانجی را میان حس‌گرهای زیستی قابل پوشیدن و انسان برای پارامترهای فیزیولوژیک مانند تنفس، دستگاه گردش خون، متابولیت‌های بدن و ژنوم انسان، بازی خواهند کرد (۲۵-۲۲). ممکن است هنوز راه طولانی برای ارتباط کامل انسان - رایانه (HCI) وجود داشته باشد ولی نیازهای پزشکی فرادقیق (به عنوان پیش‌ران عمده برای رشد و تکامل این سطح از ارتباط و تدوین راهبردهای ثبت و نگارش پارامترهای بلادرنگ فیزیولوژیک، رفتاری و زیست محیطی) نقش بی‌همتایی را ایفا خواهد کرد (۲۸-۲۶).



شکل ۴) آزمایشگاه خون همراه که توسط دانشمندان فرانسوی اختراع گردیده است.

داده‌های بزرگ

همزمان با پیشرفت فزاینده‌ی فناوری و ابزارهای زیست پزشکی و انباشت داده و اطلاعات از گستره‌ای از بیولوژی، محیط زیست، رفتارهای فردی و اجتماعی و داده‌های سلامت و بیماری، در آینده‌ای نزدیک، داده‌های بزرگ مقیاسی در حد چندین ترابایت داده‌های پزشکی و بیولوژیک برای هر فرد مهیا خواهد شد (۲۹). (شکل ۵)

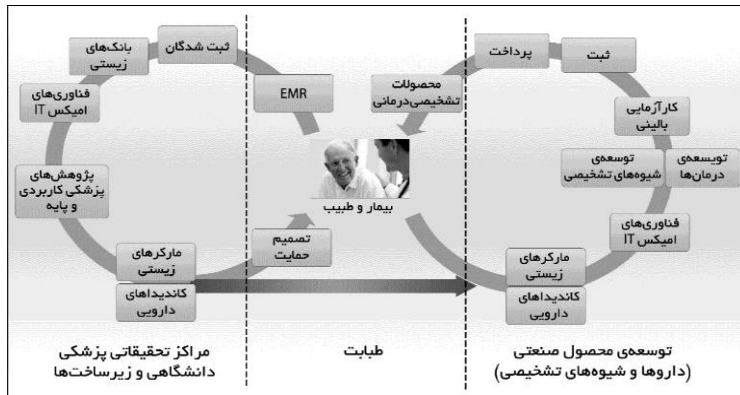
از این رو، امکان مدیریت این داده‌ها و تبدیل داده‌های بزرگ به دانش

(BD2K)، یک چالش فراوری علوم زیست پزشکی آینده است. در حقیقت، برآمدن بر چالش تبدیل داده‌های بزرگ، وظیفه اساسی پزشکی آینده خواهد بود (۲۹).

این داده‌ها چنان بزرگ و پیچیده هستند که روش‌های معمول توان آنالیز و پردازش آن‌ها را ندارد و از این رو، تدوین شیوه‌های نوین برای برآمدن بر این چالش، نیاز مبرم پزشکی فرادقیق است که در پی یافت دانش، در لابلاهای این انباشت می‌باشد تا بتواند پاسخی را برای رازهای دانش پزشکی بیابد (۳۰ و ۳۱).



شکل ۵) دیاگرام شماتیک از تیپ‌های گوناگون میلیاردها نقطه داده دیجیتالی که در ده سال آینده بخشی از پرونده پزشکی یک بیمار خواهند شد. توجه نمایید که داده‌ها، گستره‌ای متنوع را به خود اختصاص می‌دهند که از داده‌های ملکولی و سلولی تا داده‌های پرونده‌ای پزشکی کلاسیک و اثرهای زیست محیطی که بر شبکه‌های اجتماعی اثر می‌گذارند را شامل می‌شود.



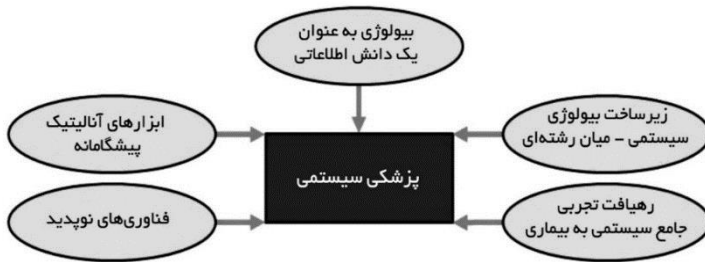
شکل ۶) پیاده‌سازی پزشکی فردگرایانه

بی‌شک، برای برآمدن بر این چالش، ره یافت میان رشته‌ای و بین‌رشته‌ای با حضور تیم‌های پژوهشی از ریاضی‌دانان، آماردانان، پژوهشگران گستره زیست پزشکی و مهندسان لازم می‌باشد تا بر این اساس، مدل‌ها، شیوه‌ها و ره یافت‌هایی فراهم آیند تا بینش نوینی را برای ما خلق کنند تا بتوانیم پیشرفت‌های آینده را در گستره پزشکی فرادقیق بر آن بنیان نهیم (۳۱). سر فصل‌های دانش داده (data science) در این محتوی، فراتر از آنالیز شبکه، آنالیز علیتی و یادگیری ماشینی (machine learning) خواهد بود (۳۱). از این رو، چنین می‌نماید که پزشکی فرادقیق برای یکپارچه‌سازی داده‌های فناوری‌های امیکس، بالینی، زیستی، زیست محیطی و رفتاری هر فرد، نیاز به شیوه‌ها و ابزارهای جدید محاسباتی دارد تا بتواند از چالش تبدیل داده‌های بزرگ به دانش، رهایی یابد (۳۲). در حقیقت، این ابزارها تلاش خواهند کرد که میان پایگاه

داده‌های بالینی (مانند پرونده الکترونیک سلامت)، ژنوتیپ، فنوتیپ و پیامدهای سلامت فرد، پیوند برقرار کرده و با یکپارچه‌سازی این داده‌ها، تولید دانش جدید امکان‌پذیر شود (۳۳). (شکل ۶)

پزشکی سیستمی و سیستم‌های پیچیده

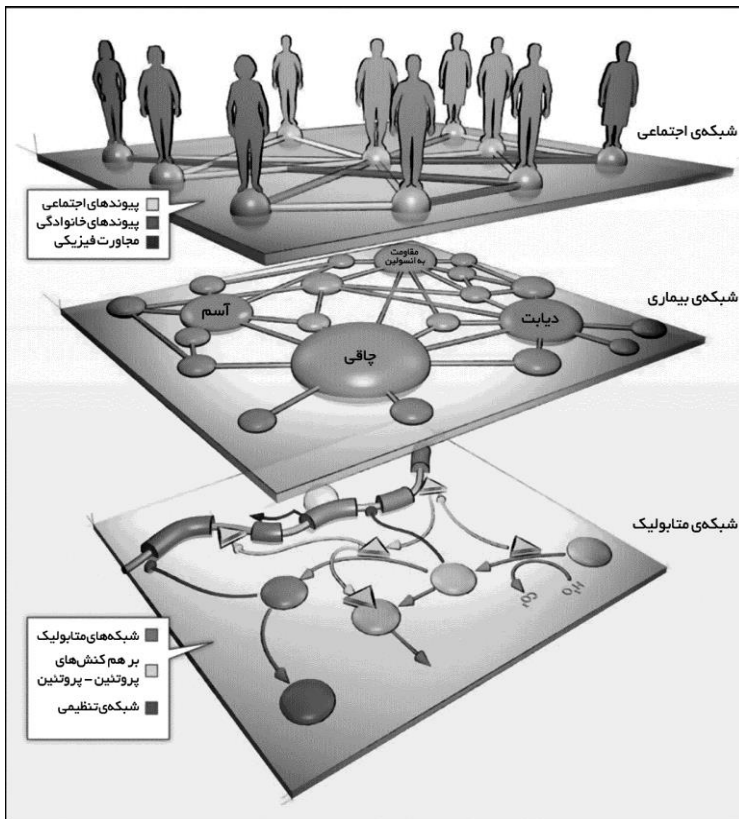
دو گونه اطلاعات، اطلاعات ژنومی و اطلاعات بیرون از ژنومی (محیطی)، اساس بیولوژی را سامان می‌دهند. این دو گونه اطلاعات در ارگانیسم فردی (مانند یک انسان) در هم آمیخته و یکپارچه می‌شوند تا فنوتیپ (طبیعی یا بیمار) خلق شود. این دو گونه اطلاعات و فنوتیپ‌هایی که آن‌ها خلق می‌کنند از طریق شبکه‌های زیستی به یکدیگر پیوستگی دارند. این شبکه‌ها در به دست آوردن، یکپارچه‌سازی و سپس انتقال اطلاعات به ماشین‌های ملکولی که عملکرد زیستی را امکان‌پذیر می‌نمایند، فعالیت می‌کنند. این پویایی و دینامیک شبکه‌ها و ماشین‌های ملکولی است که مرکز کانون عمده مطالعات سیستمی قرار گرفته است و پزشکی سیستمی حاصل زایش چنین رهیافتی است. با این منظر، پزشکی سیستمی به شناسایی همه اجزاء یک سیستم نگریسته و به ترسیم برهم‌کنش آن‌ها و ارزیابی دینامیک این اجزاء (هم‌زمانی و هم‌فضایی) در همه ابعاد عملکردی آن‌ها می‌پردازد (۳۴). (شکل ۷)



شکل ۷) عناصری که به پزشکی سیستمی اجازه ترسیم پیچیدگی‌های زیستی را می‌دهند.

از آنجا که در فلسفه پزشکی سیستمی، شبکه‌های پیچیده که بر یکدیگر بر هم کنش دارند، اساس و پایه درک از سلامت و بیماری است، برای نگرستن در این پیچیدگی‌ها و یافت شبکه‌های آشوب زده با بیماری و فراهم آوردن اطلاعات زیستی، به فناوری‌های بس پیچیده و برتر مانند فناوری‌های امیکس نیاز است تا بتوان بر چالش تبدیل این داده‌های برخاسته از شبکه‌های پیچیده به دانش، مستولی گشت. از این رو، پزشکی سیستمی بسیار با پزشکی فرادقیق قرابت می‌نماید؛ زیرا می‌توان یافته‌های پزشکی سیستمی که بر پایه شناخت سیستم‌های پیچیده در سطح ملکولی، زیست - محیطی و اقتصادی اجتماعی است را در پزشکی فرادقیق یکپارچه نمود تا به یافت بهترین شیوه برای شناخت و درمان هر فرد بیمار که هدف پزشکی فرادقیق است، نایل شد. بنابراین، ره یافت بالینی پزشکی فرادقیق، خود پیش‌ران عمده رشد و تکامل نگاه سیستمی در پزشکی سیستمی خواهد بود و بر این پایه است که در پزشکی فرادقیق می‌توان هر بیماری را

به شکل یک سیستم پیچیده در نظر گرفت که با گردآوری اطلاعات برخاسته از کاربرد فناوری‌های امیکس در پیوند با پارامترهای فیزیوپاتولوژیک، زیست محیطی و رفتاری، به شناخت آن‌ها نزدیک شد (۳۵). (شکل ۸)



شکل ۸) سطح بندی شبکه‌های متابولیک، بیماری و اجتماعی و برهم کنش این شبکه‌ها و تشکیل شبکه شبکه‌ها (Network of Networks)

چالش‌های پزشکی فرادقیق

با همهٔ برجستگی‌های پزشکی فرادقیق و پتانسیل‌های نهفته در آن که در ارتقاء شیوه‌های تشخیص و درمان بیماران تحولی شگرف را ایجاد خواهد کرد، این رهیافت با چالش‌های فراوانی رو در رو خواهد بود که مورد بحث بسیاری از پژوهشگران و اندیشمندان حوزه سلامت قرار گرفته‌اند (۳۹-۳۶). به دلیل پیچیدگی و گستردگی این نقطه نظرها، جا دارد که در نوشتاری دیگر به شکل مفصل به آن‌ها بپردازیم. اما در هر صورت، یادآوری چند نکته شاید ضروری باشد. نخست آن که برای پیاده‌سازی پزشکی فرادقیق (به دلیل آنکه طرحی نو از ارتباط بین پزشک و بیمار را می‌طلبد) به سطح بالایی از سواد سلامت از سوی بیماران نیاز است؛ بیمارانی که دیگر سوژه پزشکی نیستند بلکه خود از شرکای کلیدی فرایند دستیابی و نگهداری سلامت محسوب می‌شوند (۳۶). چالش دیگر، دسترسی به منبع باز جامع اطلاعات ملکولی افراد، موجب ایجاد پرسش‌های بی‌شمار پیرامون چگونگی برخورد با حریم شخصی و اخلاقی در گستره زیست پزشکی خواهد شد (۴۰). در طیف گسترده منتقدین پزشکی فرادقیق، گروهی هستند که بر این باورند که پزشکی فرادقیق توان پرده‌برداری از ارتباطات پیچیده حاکم بر بیماری‌های مزمن (که بار بیماری فراوانی را ایجاد می‌کنند) را ندارد (۴۱) و گروهی دیگر نیز معتقدند که رهیافت پزشکی فرادقیق اگر نیز توفیق یابد که به اهداف تشخیصی و درمانی خود نایل شود و سطح بسیار برتری را از ارائه خدمات

درمانی ارائه دهد، باز نمی‌تواند در ایجاد عدالت اجتماعی مؤثر واقع گردیده و سطح سلامت جامعه را به یکسان ارتقاء دهد؛ زیرا از دیدگاه این گروه، مؤلفه‌های عمده سلامت در بیرون از گستره ژن‌ها و شبکه‌های ملکولی فعالیت می‌کنند (۴۲).

با تمام این چالش‌ها و بدبینی‌ها، شرکت‌های بیمه‌ای بر این باور دست می‌یابند که ارائه مراقبت‌های سلامت بهتر به بیماران توسط پزشکی فرادقیق موجب کاهش هزینه‌های مراقبت می‌شود، زیرا تجویز داروهای غیرکارآمد را حذف کرده و از ایجاد عوارضی که از کاربرد نامناسب داروها برمی‌خیزند، اجتناب می‌ورزد.

از این رو، هر چند در پزشکی فرادقیق، هزینه‌های پیوسته به آزمایش‌های ویژه هر بیمار، رشد فزاینده‌ای خواهند یافت ولی در نهایت به دلیل ارائه مراقبت‌های سلامت در سطح اولیه‌تر و حتی پیش از آشکارسازی نشانگان بیماری و همچنین ارائه درمان ویژه هر فرد به صورت کارآمد، موجب صرفه‌جویی در هزینه‌ها خواهند شد (۴۳). با گذشت زمان و پیشرفت رهیافت پزشکی فرادقیق، نمی‌بایست انتظار آن را داشت که این چالش‌ها و سطح انتقادات کاهش یابند بلکه با روند شگفت‌آوری که این رهیافت از خود نشان می‌دهد، روز به روز شاهد ندهای بیشتر از سوی منتقدان خواهیم بود.

پیشنهادهای

ممکن است هنوز ما توانایی هدایت مطالعات جمعیتی کهورت با حجم نمونه بالای یک میلیون را نداشته باشیم ولی شک با توجه به اقدامات بسیار برجسته معاونت تحقیقات و فناوری وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی و علاقه‌مندی خاص استاد برجسته جناب آقای دکتر رضا ملک‌زاده (معاون محترم کنونی این معاونت) به انجام پژوهش‌های کهورت محور، تصور راه‌اندازی این چنین مطالعاتی در آینده‌ای نه چندان دور، چندان بعید به نظر نمی‌رسد؛ اما تا پیش از نیل به چنین آینده‌ای، هم اکنون در کشور عزیزمان شاهد رشد و شکوفایی تعدادی چشمگیر مطالعات کهورت در سطح جمعیت‌های گوناگون هستیم. می‌توان با ایجاد یک کانون رصد، نسبت به ایجاد یک پایگاه داده با منبع باز (open source) به ذخیره‌سازی داده‌ها و اطلاعات فراوانی که از این مطالعات برمی‌خیزند، اقدام نمود.

این اطلاعات در سطوح اطلاعات دموگرافیک، اقتصادی - اجتماعی، بالینی، شیوه فعالیت فیزیکی و تغذیه‌ای و حتی برخوردهای گوناگون با مواد طبیعی در محیط زیست و غیره تا حدی غنی می‌باشند. اطلاعات بیوشیمیایی و فیزیکی نیز با اندازه‌گیری‌های سنتی در این کهورت‌ها وجود دارند که می‌توان این دو منبع اطلاعاتی را با اطلاعات پرونده الکترونیک سلامت (EHR) که در آینده‌ای بسیار نزدیک سامان می‌یابد، پیوند داد. تا اینجای کار شاید فقط به طراحی برگ سفید اطلاعات به صورت همگرا

و امکان دستیابی و ذخیره‌سازی داده‌ها با به کارگیری اصول مدیریت دانش، نیاز باشد. اما در سطح دوم، تعدادی از این مطالعات کهورت، دارای بانک‌های زیستی از مواد بیولوژیک هستند که می‌توان در قالب پروژه‌های ملی نسبت به تأمین بودجه برای این مطالعات جهت انجام مطالعات ژنومیک، پروتئومیک و حتی ترانس کریپتومیک اقدام نمود. هم اکنون، از نظر فنی، به جز توالی‌سازی ژنوم، امکان انجام آزمایشات ژنتیکی برای بیش از دو هزار حالات بالینی وجود دارد (۴۰) و می‌توان بیش از ده هزار متابولیت گوناگون را در سطح خون به شیوه‌های اسپکتروسکوپی حجمی با دقت بالا، انجام داد (۱۸). با انجام این مطالعات بیولوژیک و متابولومیک در سطح کهورت‌های بزرگ، می‌توانیم مدل‌های نیرومندی را برای مطالعه عوامل خطر و مکانیسم‌های بیماری‌ها در سطح جمعیت جویا شویم. در این پویش، باید با رهیافتی میان رشته‌ای، از توان تیم‌های متخصصین امور محاسباتی و رایانه‌ای، اپیدمیولوژیست‌ها، متخصصین بالینی، ریاضی‌دانان، بیولوژیست‌های ملکولی، شیمی‌دانان، متخصصین محیط زیست و علوم اجتماعی، در یک رهیافت همگرایانه، استفاده نمود. این رهیافت میان رشته‌ای می‌تواند وجود شکاف میان علوم پایه و بالینی را مسدود نموده و راه را برای پزشکی فرادقیق گشایش نماید. در این پویش، نمی‌بایست از نقش بیماران و شرکت کنندگان در مطالعات کهورت به عنوان شرکاء کلیدی مطالعات، غافل ماند. در تجزیه و تحلیل و ساماندهی مطالعات ژنومیک در کنار متخصصین بالینی و

بیولوژیست‌های ملکولی، به بیماران نیز به عنوان سنگ بنای این مطالعات نگریسته می‌شود (۴۴).

نکته آخر آن که در راه‌اندازی این مطالعات، یک عزم ملی با حمایت سیاست‌گذاران جامعه مورد نیاز است. به یاد داشته باشیم که که کهورت یک میلیون نفره آمریکا با سخنرانی اوباما در اتحادیه بین المجالس آمریکا آغاز شده است و در سال ۲۰۱۳ نیز جیمز کامرون، نخست وزیر وقت بریتانیا، پروژه ۱۰۰ هزار نفری را آغاز کرد و در ۱۱ مارس سال ۲۰۱۵ میلادی، اعلام گردید که کشور چین تصمیم دارد پروژه ده میلیارد دلاری خود را بر روی پزشکی فرادقیق آغاز کند (۵). از این رو، در یک اقدام همگرایانه، معاونت تحقیقات و فناوری وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی، با همکاری معاونت علمی و فناوری ریاست جمهوری، می‌بایست نسبت به آغاز مطالعات پزشکی فرادقیق با حمایت از مطالعات کهورت کنونی و طراحی یک مطالعه بزرگ ملی، تلاش نمایند. انجام این مطالعات و دستاوردهای شگفت‌آور برخاسته از یافته‌ها می‌تواند نه تنها ما را در راه شناخت بیماری‌ها و مسائل سلامت (که از مدل‌های سیستم‌های پیچیده تبعیت می‌کنند)، رهنمون سازد بلکه می‌تواند موجبات ایجاد غرور ملی در سطح جامعه علمی بین‌الملل نیز شود. بدون تردید، احساس غرور ملی از انجام چنین مطالعه‌ای، از غرور پرتاب ماهواره به جو زمین یا انجام مطالعات غرور آفرین بزرگ در شتاب دهنده‌ها، کم‌تر نخواهد بود.

منابع

1. Precision Medicine: Improving Health and Treating Disease. 2015. (Accessed Feb 29, 2016, at <https://www.whitehouse.gov/blog/2015/01/21/precision-medicine-improving-health-and-treating-disease>)
2. The precision medicine initiative Cohort program-building a research foundation for 21st century medicine. 2015. (Accessed Feb 29, 2016, at <http://acd.od.nih.gov/reports/DRAFT-PMI-WG-Report-9-11-2015-508.pdf>)
3. Fact sheet: president obama's precision medicine initiative. 2015. (Accessed Feb 29, 2016, at <https://www.whitehouse.gov/the-press-office/2015/01/30/fact-sheet-president-obama-s-precision-medicine-initiative>)
4. Salem M. Precision Medicine Can Benefit Population Health. National Jewish Health. (Accessed Feb 29, 2016, at <https://www.nationaljewish.org/NJH/media/pdf/Op-Eds/NYT-OP-ED-Precision-Medicine.pdf>)
5. Zhang XD. Precision medicine, personalized medicine, omics and big data: concepts and relationships. J Pharmacogenomics Pharmacoproteomics 2015; 6: e144.
6. Mak HC. Trends in Precision Medicine: An Interview with UCSF's Atul Butte. Cell Systems 2015; 1: 254-5.
7. Collins FS, Varmus H. A new initiative on precision medicine. N Engl J Med 2015; 372: 793-5.
8. Omics in personalized medicine. (Accessed August 13, 2014, at http://www.fp7.org.tr/tubitak_content_files/Health/summary-report-omics-for-personalized-medicine-workshop_en.pdf)

9. Zhang XD. Optimal high-throughput screening: practical experimental design and data analysis for genome-scale RNAi research. 2011. (Accessed Feb 29, 2016, at <http://www.cambridge.org/us/academic/subjects/statistics-probability/statistics-life-sciences-medicine-and-health/optimal-high-throughput-screening-practical-experimental-design-and-data-analysis-genome-scale-rnai-research>)
10. Bahcall O. Precision medicine. *Nature* 2015; 526: 335.
11. Biankin AV, Piantadosi S, Hollingsworth SJ. Patient-centric trials for therapeutic development in precision oncology. *Nature* 2015; 526: 361-70.
12. Peters GJ. Precision medicine in cancer: beyond wishful thinking. *Expert of Precision Med Drug Develop* 2016: 1-3.
13. He M, Xia J, Shehab M, et al. The development of precision medicine in clinical practice. *Clin Transl Med* 2015; 4: 1-4.
14. Ahima RS. Editorial: Rethinking the definition of diabetes for precision medicine. *Mol Endocrinol* 2015; 29: 335-7.
15. Precision medicine: a genomics opportunity, an it priority. 2015. (Accessed Feb 29, 2016, at <http://techprohub.com/precision-medicine-a-genomics-opportunity-an-it-priority/>)
16. Diamandis P, Kotler S. *Abundance, The future bvis better than you think*. New York: Free Press, 2012, 189-204.
17. Eckhard U, Marino G, Butler GS, et al. Positional proteomics in the era of the human proteome project on the doorstep of precision medicine. *Biochimie* 2016; 122: 110-8.
18. Li S, Todor A, Luo R. Blood transcriptomics and metabolomics for personalized medicine. *Comput Struct Biotechnol J* 2016; 14: 1-7.
19. Veenstra TD. Metabolomics: the final frontier. *Genome Med* 2012; 4: 40.
20. Clish CB. Metabolomics: an emerging but powerful tool for precision medicine. *Molecular Case Studies* 2015; 1: a000588.
21. Xie XS. Single molecules meet genomics: pinpointing precision medicine. *JAMA* 2015; 313: 2021-2.

22. Riley WT, Nilsen WJ, Manolio TA, et al. News from the NIH: potential contributions of the behavioral and social sciences to the precision medicine initiative. *Transl Behav Med* 2015; 5: 243-6.
23. Shiffman S, Stone AA, Hufford MR. Ecological momentary assessment. *Annu Rev Clin Psychol* 2008; 4: 1-32.
24. Weinstein RS, Lopez AM, Joseph BA, et al. Telemedicine, telehealth, and mobile health applications that work: opportunities and barriers. *Am J Med* 2014; 127: 183-7.
25. Nabipour I. Megatrends in medicine. Bushehr: Bushehr university of medical sciences press, 2014, 127.
26. Conner T. experience sampling and ecological momentary assessment with mobile phones. 2015. (Accessed Feb 29, 2016, at <http://www.otago.ac.nz/psychology/otago047475.pdf>)
27. Mobile and Personal Technologies in Precision Medicine Workshop. Santa Clara, California. 2015. (Accessed Feb 29, 2016, at <http://www.nih.gov/sites/default/files/research-training/initiatives/pmi/pmi-workshop-20150727-agenda.pdf>)
28. Morgan AA, Mooney SD, Aronow BJ, et al. Precision medicine: data and discovery for improved health and therapy. *Pacific Symposium on Biocomputing* 2015; 21: 243-8.
29. Kwon SW. Surviving in the era of Big Data. *Blood Res* 2013;48:167-8.
30. How to transform big data into better health: envisioning a health big data ecosystem for advancing biomedical research and improving health outcomes in Europe. *Science Europe*. 2014. (Accessed Feb 29, 2016, at http://www.scienceeurope.org/uploads/PublicDocumentsAndSpeeches/SCsPublicDocs/Workshop_Report_MED_Big_Data_web.pdf)
31. Dear Colleague Letter: Unsolicited Proposals for Quantitative Approaches to Biomedical Big Data (QuBBD). National Science Foundation. 2015. (Accessed Feb 29, 2016, at <http://www.nsf.gov/pubs/2015/nsf15093/nsf15093.jsp>)
32. Sboner A, Elemento O. A primer on precision medicine informatics. *Brief Bioinform* 2016; 17: 145-53.

33. Crockett D. The Real Opportunity of Precision Medicine and How to Not Miss Out. Health Catalyst: 2015.
34. Nabipour I, Assadi M. The future of medicine, Systems Medicine, P4 Medicine. Bushehr: Bushehr university of medical sciences press, 2014, 25.
35. Cholerton B, Larson EB, Quinn JF, et al. Precision Medicine: Clarity for the Complexity of Dementia. Am J Pathol 2016; 186: 500-6.
36. Parker RM, Bakken S, Wolf MS. Getting It right with the precision medicine initiative: the role of health literacy. National Academy of Medicine. 2016. (Accessed Feb 29, 2016, at <http://nam.edu/getting-it-right-with-the-precision-medicine-initiative-the-role-of-health-literacy/>)
37. Kohane IS. Ten things we have to do to achieve precision medicine. Science 2015; 349: 37-8.
38. Joyner MJ, Paneth N. Seven questions for personalized medicine. JAMA 2015; 314: 999-1000.
39. Precision medicine is 'personalized, problematic, and promising'. 2015. (Accessed Feb 29, 2016, at <http://medicalxpress.com/news/2015-05-precision-medicine-personalized-problematic.html>)
40. Mirnezami R, Nicholson J, Darzi A. Preparing for precision medicine. N Engl J Med 2012; 366: 489-91.
41. Coote JH, Joyner MJ. Is precision medicine the route to a healthy world. Lancet 2015; 385: 1617.
42. Bayer R, Galea S. Public Health in the Precision-Medicine Era. N Engl J Med 2015; 373: 499-501.
43. Advancing Personalized/Precision Medicine. 2015. (Accessed Feb 29, 2016, at https://www.aacc.org/~media/files/position-statements/advancement_of_personalized_medicine_position_statement.pdf?la=en).
44. Aronson SJ, Rehm HL. Building the foundation for genomics in precision medicine. Nature 2015; 526: 336-42.

پزشکی فردگرایانه در ده سال آینده

پیتر کولیس

چه پیشرفت‌های عمده‌ای را ما می‌توانیم طی ده سال آینده انتظار داشته باشیم؟ همانگونه که یوجی برا به شیوه منحصر به خود گفته است: ”پیش‌بینی‌ها، به ویژه پیرامون آینده، دشوار می‌باشند.“ اما بعضی از چیزها آشکار هستند. پزشکی فردگرایانه در حال گذار بوده و با کسب و اشتراک داده‌های دیجیتالی افراد، در حال گسترش است؛ پزشکی فردگرایانه با آنالیز داده‌های بزرگ و پیشرفت‌های فناورانه، به سوی پیشرفت در درک بیماری‌ها میل می‌کند؛ و چنان در حال گسترش است که نگهداشت سلامت را افزون بر تشخیص و درمان بیمارها، مدنظر قرار می‌دهد؛ پزشکی فردگرایانه می‌رود تا مراقبت‌های طبّی را به گونه‌ای (دموکراتیزه) ارائه دهد تا شیوه‌های تشخیصی بسیار عالمانه، به صورت گسترده، در دسترس مشتریان قرار داده شود. پزشکی فردگرایانه در حال خلق صنایع نوین و بزرگی است که هدف آن‌ها نگهداشت تندرستی و درمان بیماری‌هایی می‌باشد که بیشتر پنهان هستند تا پدیدار؛ و پزشکی فردگرایانه طبابت کنونی را به شکلی کامل متحول خواهد ساخت و همزمان مسائل غامضی را از دیدگاه اخلاقی و اجتماعی عرضه می‌دارد. بسیاری از این تغییرات، از چهار گستره‌ای که فعالیت پژوهشی به شکل ویژه‌ای در آن‌ها شدت دارد، برمی‌خیزند: پیشرفت‌ها در ژن درمانی، بهبود در درک فعالیت مغز،

کاوش‌ها پیرامون پیری و کاربرد پزشکی در سطح ملکولی جهت نگهداشت تندرستی.

پزشکی فردگرایانه و ژن درمانی، دست به دست یکدیگر به جلو می‌روند. ایده موجود در پشت دانش ژن درمانی این است که ما می‌توانیم اساس ژنتیک یک بیماری را مورد شناسایی قرار دهیم و سپس آن را با گذاشتن ژن‌های جدید در ژنوم (به جای ژن‌های معیوب) مورد درمان قرار دهیم. دلیل آن پر واضح است: چنانچه ژنوم شما حاوی یک جهش باشد و موجب شود که یک پروتئین به خوبی کار خود را انجام ندهد، چرا یک نسخه با عملکرد طبیعی از ژن را در درون ژن قرار ندهیم؟ پیاده سازی این ایده در عمل مقداری دشوار بوده است. به دلایل آشکار، بدن شما مکانیسم‌هایی دفاعی را جهت پیشگیری از تزریق DNA یا RNA هر ارگانیسم مهاجمی به درون ژنوم، تکامل دیده است.

با در نظر گرفتن این که فرایند تکامل، ویروس‌هایی را تولید کرده است که می‌توانند ژنوم خود را در اندرون ژنوم سلول‌های هدف (به عنوان بخشی از فرایند عفونی) قرار دهند، دانشمندان را واداشته است که تلاش‌های عظیمی را به سوی کاربرد ویروس‌ها برای جایگزینی ژن‌های معیوب سلول‌ها با نسخه‌های با عملکرد طبیعی، به انجام برسانند.

در نخست، این کوشش‌ها با کاربرد ویروس‌های تغییر یافته که حاوی ژن‌های درمانگر بوده و نمی‌توانستند عفونت‌زا باشند (که این به معنای آن است که این ویروس تغییر یافته نمی‌تواند خود را تکثیر کند) انجام یافت.

با این وجود، ویروس، ژن جدید را در ژنوم سلول هدف در مکان‌های بی‌نظمی جای می‌داد. این پیشرفت ثابت کرد که این روش می‌تواند با خطر توأم شود. زیرا جاگذاری بی‌نظم DNA در ژنوم می‌توانست به صورت بالقوه بیان دیگر ژن‌ها را آشفته کرده و مشکلات جدیدی را فراهم آورد. به نظر می‌آید که چیزی شبیه به این فرایند در تجربیات ژن درمانی در اوایل دهه ۲۰۰۰ جهت درمان کودکانی که از یک بیماری ایمنی تحت عنوان کمبود ایمنی شدید وابسته به کروموزوم X^۱ (X-SCID) رنج می‌بردند، روی داد. بیماری X-SCID اغلب به عنوان بیماری “بچه حبایی” می‌نامند زیرا بچه‌هایی که از این بیماری در رنج می‌باشند بی‌نهایت به عفونت مستعد بوده و به محفظه‌ای استریلی به عنوان محیط زیست نیاز دارند تا از باکتری‌ها و ویروس‌ها اجتناب ورزند. غم‌انگیزانه آن که بعضی از کودکان X-SCID که ژن درمانی را به منظور جایگزینی ژن معیوب دریافت کردند، پس از چند سال دچار لوسمی شدند. پژوهشگران بر این باورند که جایگزینی بی‌نظم ژن موجب فعال سازی یک انکوژن (ژنی که موجب سرطان می‌شود) شده است.

مسئله دیگر آن است که سیستم ایمنی به گونه‌ای برنامه ریزی می‌شود تا ویروس‌ها را مورد شناسایی قرار داده و آن‌ها را از بدن دفع نماید و نیز سلول‌هایی را که با یک ویروس آلوده شده‌اند را بکشد. این واکنش‌های ایمنی می‌تواند به گونه‌ای شدید باشد که در بعضی از مواقع

^۱ X-Linked Severe Combined Immunodeficiency

کشنده باشند. همانگونه که در مقاله نیویورک تایمز که در سال ۱۹۹۹ به چاپ رسید، جس جلسینگر از کمبود اورنتین ترانس کاربامیلاز (OTC) که یک بیماری ژنتیکی، است در رنج بود. این یک بیماری نادر ژنتیکی است که موجب تجمع آمونیاک به دلیل شکست ناکامل پروتئین‌ها می‌شود. در مورد جس، این بیماری با رژیم غذایی کم پروتئین و دارو (سی و دو قرص در روز) تحت کنترل قرار گرفت. در پاسخ به درست کردن کمبود (OTC)، او با یک وپروس تغییر یافته سرماخوردگی که ژن OTC را در خود داشت، مورد تزریق قرار گرفت. پاسخ ایمنی چنان نیرومند بود که وی دچار از دست دادن چندین عضو خود گردید و چهار روز بعد نیز فوت کرد. این نه تنها روز سیاهی برای جس بلکه برای ژن درمانی بود. توسعه بعدی این دانش برای تقریباً ده سال دچار درنگ گردید.

این مورد و شکست‌های دیگر موجب پاره‌ای بدبینی پیرامون آینده ژن درمانی برای درمان بیماری‌های ارثی (مانند گوشر، هانتینگتون و بیماری‌های دیگر مانند سرطان) گردید. ادعاهایی شبیه به این که تاکنون دانش درمان ژن‌های معیوب در گوشه جای داشته است و شیوه‌های نوین برای بیماری‌هایی که تاکنون غیرقابل علاج تصور می‌شده‌اند، توسعه خواهند یافت، امروزه اغلب به عنوان ادعاهایی مبالغه آمیز قلمداد می‌شوند. هنگامی که توالی نسخه ژنوم انسانی در ژوئن ۲۰۰۰ اعلام گردید، بیل

¹ Ornithine Transcarbamylase

کلینتون عنوان کرد: "علوم ژنوم، تشخیص، پیشگیری و درمان عمده (اگر نگوییم همه) بیماری‌های انسانی را متحول خواهد ساخت. در سال‌های بعد، پزشکان به صورت فزاینده‌ای خواهند توانست بیماری‌هایی همچون آلزایمر، پارکینسون، دیابت و سرطان را با یورش به ریشه ژنتیکی آن‌ها درمان کنند ... در حقیقت، هم اکنون تصور کردنی است که کودکان ما در آینده، زمانی که با واژه سرطان برخورد می‌نمایند، فقط صورت فلکی سرطان را مجسم خواهند کرد و نه بیماری سرطان." هر چند که تاکنون این مسیر واقعاً باز نشده است، اما نشانه‌های پیشرفت هویدا هستند.

بنابراین، هم اکنون چه چیزی در حال تغییر است؟ اولین داروی ژن درمانی برای کاربرد انسانی توسط آژانس داروهای اروپایی^۱ در سال ۲۰۱۲ به نام گلیبرا (Glybera) مورد تأیید قرار گرفت. این دارو، کمبود لیپوپروتئین لیپاز که یک بیماری ارثی (یک نفر در میلیون) است و موجب پانکراتیت شدید می‌شود را تحت درمان قرار می‌دهد.

آنچه که در این شیوه درمانی استفاده می‌شود، یک ویروس به نام ویروس توآمان آدنو^۲ (AAV) است که موجب القاء پاسخ ایمنی نیرومندی نمی‌شود و به عضله ران تزریق می‌گردد. نشان داده شد که این شیوه درمان، سطوح لیپیدی را در خون کاهش داده و موجب جلوگیری از حمله‌های پانکراتیت به مدت دو سال می‌شود. این موفقیت موجب شد که

¹ European Medicines Agency

² Adeno Associated Virus (AAV)

دیگر شیوه‌های درمانی ژنی بر پایه AAV توسعه یابند (مانند درمان برای هموفیلی، دژنراسیون شبکیه، بیماری پارکینسون و دیستروفی عضلانی). همچنین کم کم اثبات می‌شود که ویروس‌ها برای معرفی ژن‌ها به سلول‌های ایمنی، جهت شناخت سلول‌های توموری، سودمند هستند.

در یک شیوه دیگر ژن درمانی از ضد حس (antisense) الیگونوکلوئوتیدهای siRNA (تکه‌های کوچک DNA یا RNA، معمولاً با طول حدود بیست باز) جهت خاموش سازی ژن‌های هدف که توأم با بیماری هستند، استفاده می‌شود و موفقیت‌های حاصل از این شیوه درمانی کم کم خود را نشان می‌دهند. شرکت^۱ Isis که یک شرکت زیست فناوری است و در کالیفرنیا پایه‌گذاری شده است، تأییدیه FDA را برای کینامرو (Kynamro) به دست آورد. این دارو برای درمان کلسترول بالا کاربرد دارد و کار خود را با منع تولید پروتئینی که برای ساخت LDL لازم است، انجام می‌دهد.

افزون بر این، یک شرکت زیست فناوری به نام siRNA Alnylam که در بوستون تأسیس شده است، یک دارو به نام پاتیزیران (Patisiran) را توسعه داده است که وارد فاز سوم کارآزمایی بالینی خود در اواخر ۲۰۱۳ شده است. این دارو یک ژن به نام ترانس تیرتین^۲ (TTR) را خاموش می‌سازد. جهش ژن TTR موجب ساخت پروتئین‌های TTR معیوب

^۱ Isis Pharmaceuticals

^۲ Transthyretin

می‌شود که می‌توانند پلاک‌های آمیلوئید غیرحلال از پروتئین تغییر ماهیت یافته را در قلب و بافت عصبی بسازند و در نهایت موجب نارسایی قلبی و از دست دادن پیشرونده در حس دست‌ها و پاها شوند. تنها درمان رایج موجود، پیوند کبد است. چنین انتظار می‌رود که داروی پاتیزیران بتواند با القاء ایجاد سطح پایین پروتئین TTR در خون، حل شدن پلاک‌های شکل گرفته پیشین رانیز امکان پذیر نماید. تعداد زیادی از داروهای دیگر بر پایه DNA یا RNA در حال گذران توسعه بالینی خود هستند و دلیل خوبی وجود دارد که بر این باور دست یابیم که این داروها بسیار کارآمد خواهند بود. بنابراین، آینده ژن درمانی به صورت روز افزونی، روشن است.

یک توسعه ویژه هیجان انگیز، فناوری دستکاری DNA است که به سرعت در حال تکامل است. جراحی نانو بر روی DNA جهت تصحیح نقایص، به زودی به صورت یک گزینه در خواهد آمد. کریسپر^۱ (CRISPR) را می‌توان جهت بریدن DNA ژن‌های معیوب و جا گذاری توالی درست، استفاده کرد. فنگ زانگ (Feng Zhang) پروفیسور MIT چنین می‌گوید: “ما می‌توانیم به سوی ژنوم بومی میل کنیم، (DNA طبیعی در سلول) و سپس تغییرات را در ژنوم ایجاد می‌کنیم تا جهش‌های زیان آور تصحیح شوند.” این باور کردنی نیست. هم اکنون این تکنیک، جهت درمان موش‌هایی که دچار نقایص ژنتیکی بوده که با ایجاد آب مروارید توأم هستند و همچنین گذاشتن DNA در درون ژنوم سلول‌های بنیادی جهت

^۱ Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats

تصحیح ژن بیماری سیستمیک فیبروز، استفاده شده است. پژوهشگران دیگر، از این تکنیک جهت حذف ژنی به نام PCSK9 استفاده می‌کنند که می‌تواند سطوح کلسترول را پایین آورد بدین سان که همانند یک "واکسن" بر علیه بیماری قلبی عمل می‌نماید. از این رو، ژن درمانی یک رنسانس چشمگیر را تجربه می‌کند و داروهای ژنی فردگرایانه، دقیق و ایمن راه خود را به سوی کاربرد بالینی روزانه، باز می‌کنند.

پزشکی فردگرایانه و مغز: این خود یک موضوع بزرگی است. بگذارید از زوال عقل آغاز کنیم و فراموش کنیم که شما کی هستید. زوال عقل یک بیماری در سنین پیری است و رخداد آن به شکل خام هر پنج سال پس از سن ۶۵ سالگی دو برابر می‌شود. شیوع زوال عقل در اواخر سنین پیری بی‌نهایت است و از ۱۲ درصد در سن ۸۰ سالگی به ۲۲ درصد در مردان و ۳۰ درصد در زنان در سن ۹۰ سالگی می‌رسد. چنانچه شما بخواهید برای زمان طولانی عمر کنید، باید امید داشته باشید که درمانی برای آلزایمر و دیگر بیماری‌هایی که موجب اختلال شناختی در زمانی که ۸۰ سالگی را گذر می‌کنید، یافت شود. همچنین نیاز دارید که مقدار زیادی پول نیز پس انداز کنید: در آمریکا در سال ۲۰۱۰، هزینه مراقبت از فرد با زوال عقل در حدود ۲۰۰ میلیارد دلار (با در نظر گرفتن هزینه زندگی حمایت شده) بوده است. این هزینه کمی نیست: یک مراقبت ۲۴ ساعته به سادگی هزینه ۱۰۰ هزار دلار در سال را می‌طلبد. بچه‌های شما ممکن است عاشق شما باشند ولی چنانچه آن‌ها بایستی هزینه را پرداخت

کنند، ممکن است مشتاقانه به یاد دوران اسطوره‌ای بیفتند که قوم انویت (Inuit)، کهنسالان ناتوان خود را در دریا به سوی نزدیک‌ترین تخته یخ شناور، رهسپار می‌کردند.

پیرامون پزشکی فردگرایانه و سلامت روانی، چه روی خواهد داد؟ براساس اتحاد ملّی برای بیماری‌های روانی^۱، یک نفر از دو نفر در ایالات متحده آمریکا، از افسردگی، بیماری‌های اضطرابی و یا اختلالی دیگر از سلامت روانی، در زمانی از زندگی خود، در رنج خواهند بود و حدود یک نفر از ۱۷ نفر هم اکنون یک بیماری روانی جدی دارند. هزینه‌های بیماری روانی بالغ بر ۱۰۰ میلیارد دلار در سال است که موجب از دست دادن بهره‌وری می‌شود؛ افزون بر این، مدارس می‌بایست آموزش‌های ویژه را ارائه دهند و سیستم قضایی با افرادی که بیماری‌های روانی دارند، اشباع شده است و مسائل سلامت روانی که به خودکشی منجر می‌شود، عامل برجسته‌ای از مرگ در افراد جوان‌تر محسوب می‌شود.

فراتر از این‌ها، ما با مسائل دیگری رو به رو هستیم که وابسته به مغز است. هانتینگتون، پارکینسون، صرع، اسکیزوفرنی، اتیسم، منژیت، سکتۀ مغزی، ضربه مغزی، تومورهای مغز، و این فهرست رو به گسترش است. اما نکته آن است که ما واقعاً خیلی خوب در درمان این بیماری‌ها عمل نمی‌کنیم. آیا پزشکی فردگرایانه برای درمان این شرایط، چیزی برای ارائه دارد؟

¹ National Alliance on Mental Illness

این پرسشی است که دشوار می‌توان به آن پاسخ داد. تاکنون، پزشکی فردگرایانه پیرامون مغز با محدودیت رو به رو بوده است و نتوانسته است درمان‌های ویژه هر فرد را برای درمان افسردگی و دیگر بیماری‌ها به گونه‌ای تجویز نماید تا از عوارض ناخواسته دارو، اجتناب ورزد. به شکل کلی، این گستره به دلیل فقدان درک این که مغز چگونه کار می‌کند، با محدودیت رو به رو است. از این رو، پرسش بدین گونه خواهد بود که آیا ما پیشرفتهایی را در درک خود از این که مغز چگونه کار می‌کند را در طی دهه آینده شاهد خواهیم کرد تا بتوان انتظار داشت به راه حل‌های فردی دست بیابیم؟ پاسخ این پرسش این است “شاید”.

مسئله اصلی در اینجا، ارتباط دادن بیولوژی مغز به رفتار است. فعالیت در بخش‌های گوناگون مغز را می‌توان در پاسخ به محرک‌های متفاوت با کاربرد تکنیک‌هایی مانند MRI عملکردی (fMRI) مشاهده کرد، هر چند که با وجود بسیاری از پیشرفته‌ها، هنوز وضوح فضایی تصویرها، نسبتاً ناچیز است. هر پیکسل از تصویر fMRI مربوط به حداقل ۱۰۰ هزار سلول عصبی است؛ از این رو، فعالیت هر تک سلول عصبی را نمی‌توان رصد کرد. اما شناسایی فعالیت تک سلول عصبی بسیار تعیین کننده است. اندیشه‌های شما احتمالاً یک “رفتار پدیداری” بوده که حاصل فعالیت هزاران سلول عصبی در مغز است. واژه “رفتار پدیداری” در این مورد به رفتاری اشاره دارد که نمی‌توان آن را با آنالیز هر سلول عصبی به دست آورد؛ در حقیقت، سلول‌های عصبی فراوانی با یکدیگر بر هم کنش نشان می‌دهند تا مغز شما

بتواند تفکر و عمل نماید و حتی خواب ببینید. پتانسیل رفتار پدیداری در مغز عظیم است. حدود ۱۱ میلیارد سلول عصبی در مغز شما است و هر کدامیک از این‌ها به طور متوسط ۷ هزار ارتباط با دیگر سلول‌های عصبی دارد. این سلول‌ها توسط سیناپس‌هایی که پیام‌های الکتریکی را از یک سلول عصبی به سلول عصبی بعدی ارسال می‌دارند با یکدیگر ارتباط دارند. بنابراین، تقریباً ۱۰۰ تریلیون سیناپس واحد وجود دارد که می‌توانند در هر لحظه از زمان فعالیت کنند. بر اساس زبان فناوری‌های امکیس (Omics) این را کونکتوم (Connectome) می‌نامند. بسیار دشوار است تا ما بتوانیم کونکتوم را نقشه برداری کرده و هزاران، ده هزار (و یا حتی اعداد بزرگ‌تر) از سیناپس‌هایی را که در یک زمان فعالیت می‌کنند را با توانایی‌های مربوط به یاد آوردن، احساس کردن، دیدن و گفتگو نمودن، پیوند داد. اما فناوری‌های نوین و وحشی فراوانی وجود دارند که تلاش می‌کنند این اعمال را انجام دهند. هم اکنون، حس‌گرهایی در مقیاس نانو در حال توسعه می‌باشند که تکانه‌های الکتریکی در زمانی که در ژرفای مغز کاشته می‌شوند را مورد شناسایی قرار می‌دهند. همچنین تکنیک‌هایی که از مغز بر اساس ولتاژ در سطح غشاء سلول عصبی (که معادل فعالیت عصبی است)، عکس‌برداری می‌کنند، در حال پیشرفت هستند. در تکنیک اپتوژنتیک (Optogenetics) ژن‌هایی در سلول‌های عصبی می‌گذارند که نسبت به نور پاسخ می‌دهند و این کار را با ایجاد جریان یون‌ها از غشاء عصبی انجام داده و بدین گونه سلول‌های عصبی را خاموش و روشن می‌کنند. این تکنیک در

مطالعه سلول‌های عصبی کمک شایانی انجام داده است. حجم فرآوری داده‌ها بسیار عظیم است. همانگونه که رافائل یوست و جرج چارچ در مقاله خود در ساینتیفیک امریکن در سال ۲۰۱۴ عنوان کردند، با تصویربرداری از فعالیت همه سلول‌های عصبی در مغز موش می‌توان ۳۰۰ پتابایت داده را در یک ساعت تولید کرد. این را با ذخیره اطلاعات ژنوم خود مقایسه کنید (فقط ۸۰۰ گیگابایت که معنای آن حدود ۴۰۰ هزار بار داده کم‌تر است). با چرخش به سوی مغز انسان، ما نیاز به خلق بیشتر داده، ذخیره‌سازی و نیز تجزیه و تحلیل داده‌ها داریم. همانطور که برای واتسون و کریک در سال ۱۹۵۴ غیرممکن بود که توالی‌یابی ژنوم کامل انسانی را تصور کنند، معقول خواهد بود که بگوییم این نوع تصویربرداری طی ده سال آینده نمی‌تواند به ظهور برسد.

از این رو، می‌توانیم در پناه تکنیک‌های تصویربرداری‌های پیشرفته، روزی را تصور کنیم [که خواهد آمد] و ما می‌توانیم نقشه‌های ابتدایی فعالیت مغز در هنگام شرایط خلق و خوی، رفتار و فعالیت‌های خود را با مدد این تصویربرداری‌ها، ترسیم کنیم. دشوار نیست که خیال بافی کنیم که این پیشرفت موجب ایجاد پاره‌ای از درمان‌های فردگرایانه خواهد شد که ممکن است برای درمان افسردگی، اعتیاد، اسکیزوفرنی و یا مجموعه‌ای از دیگر بیماری‌ها استفاده شوند. این توفیق به سادگی با مداخله در الگوی فعالیت در هنگام نهایت‌های رفتاری و خلق و خوی انجام می‌پذیرد. مسلماً، هم تراز با این عمل، نتایج این پیشرفت راهی دیگر را می‌توانند

برای خود جویا شوند؛ بدین گونه که می‌توان برای مشتریان با پرداخت وجه، حالت ثابت شور و هیجان جنسی یا دیگر اشکال لذت نشئه‌ای را برای آنان القاء نمود. مسلماً جای بحث دارد که آیا این گونه درمان‌ها و افراط‌گرایی‌ها، طیّ ده سال آینده، در دسترس باشند؛ ولی این که ما مقدمات نیل به این خطوط را ترسیم کنیم، بسیار محتمل به نظر می‌آید.

پیرامون پیری و پزشکی فردگرایانه چه روی خواهد داد؟ تمرکز بر کهنسالی و درمان پیری، به عنوان یک بیماری بالقوه قابل پیشگیری، به دلایلی چند، قابل لمس می‌باشد: سالمندی بودجه غیرمتناسبی را می‌بلعد که قسمت عمده آن به دلیل رخداد شرایط مزمن مانند زوال عقل، آرتریت، دیابت و بیماری‌های قلبی - عروقی است و تازه این در صورتی است که از بیماری‌های حادی مانند سرطان یادی نکنیم. هزینه‌ها عظیم است: در سال ۲۰۰۲، افراد بالای ۶۵ سال و بالاتر، حدود ۱۳ درصد از جمعیت ایالات متحده آمریکا را شامل می‌شدند ولی ۳۶ درصد از هزینه‌های مراقبت‌های سلامت آمریکا را در کل مصرف می‌کردند. در کانادا، این میزان نزدیک به ۴۴ درصد است. این هزینه‌ها با افزایش جمعیت افراد بالای ۶۵ سال رو به فزونی خواهد گذاشت. پاره‌ای از تخمین‌ها، دو برابر هزینه‌ها را برای سالمندان تا سال ۲۰۳۰ پیشنهاد می‌کنند. هر چه باشد، به روشنی وضعیت پایدار نیست. احتمالاً شما هنوز خو نگرفته‌اید که پیرامون پیری به عنوان یک بیماری فکر کنید و همین طور FDA نیز چنین پیرامون پیری نیندیشیده است. در هر صورت، هنوز با پیری به

عنوان یک حالت قابل درمان اندیشه نشده است.

ارتقاء این مفهوم همراه با در نظر گرفتن ایده نامیرایی، مسلماً شما را در وضعیت دیگر قرار خواهد داد. امروزه، پژوهش‌ها با هدف درک و درمان فرایند پیری مورد توجه واقع گردیده و پاره‌ای رهیافت‌های معتبر نیز تدوین شده‌اند.

برای مثال، تدریجاً داستان تلومر (telomere) متقاعد کننده به نظر می‌رسد. در اوایل دهه ۱۹۶۰، لئوناردهای فلیک، پروفیسور دانشگاه استانفورد، کشف کرد که هنگامی که سلول‌های جنینی انسانی در محیط کشت حاوی تمام اجزاء ضروری برای رشد کشت داده می‌شوند، این سلول‌ها تقریباً ۵۰ برابر تقسیم می‌شوند و سپس این تقسیم متوقف شده و وارد دوره پیری می‌گردند.

پدیده پیری در این مورد به معنای آن است که سلول‌ها وارد فرایند خودکشی و مرگ برنامه ریزی شده‌ای به نام آپوپتوز می‌شوند و یا زنده می‌مانند ولی پروفایل بیان ژنی متفاوتی از خود نشان می‌دهند که با بیان ژنی سلول‌های منادی خود فرق دارند که نشانگر کاهش توانمندی‌های عملکردی و تغییر یافته آن‌ها می‌باشد.

در دهه ۱۹۷۰، کشف شد که انتهای رشته‌های DNA در کروموزم‌ها حاوی تکرارهای منظم توالی DNA است (تلومرها) که زمانی که یک سلول تقسیم می‌شود، این تکرارهای DNA به صورت کامل توسط سلول جایگزین نمی‌شود؛ به زبان دیگر، تلومر با هر زمان تقسیم سلولی، کوتاه‌تر

می‌شود. این یافته در نهایت برای وصف آنچه که “محدودیت‌های فلیک” نامیده می‌شود به کار گرفته شد: چنانچه تلومرها به اندازه کافی کوتاه شوند، آنگاه سلول‌ها دیگر نمی‌توانند تقسیم شوند. در نتیجه، مطالعه تلومرها به عنوان ستون مرکزی پژوهش‌های پیری شده‌اند. زیرا این فرایند نشان می‌دهد علت این که پیر می‌شویم و می‌میریم آن است که تلومرها با پیر شدن کوتاه‌تر گردیده و نتیجه آن این است که سلول‌های پیر دیگر به خوبی کار نخواهند کرد.

واقعیتی در پس این پرده به نظر می‌رسد. سلول‌های پیر با افزایش سن در همه گونه‌ها از موش تا انسان انباشت می‌یابند. منع پیر شدن سلول‌ها در موش‌ها نشان داده است که سلامت آن‌ها را بهبود می‌بخشد. ممکن است که بیماری پروجریا (Progeria) را به گوش خود شنیده باشید. کودکان مبتلا به این بیماری دچار پدیده زودرس پیری می‌شوند و زود فوت می‌کنند. به زبان دیگر، هر چند که در ماهیت در سن پیری فوت می‌کنند اما واقعاً در اوایل نوجوانی می‌میرند. این کودکان دارای یک جهش در ژنی هستند که به صورت سریع موجب پیر شدن سلول‌ها می‌شود.

تلومرهای کوتاه‌تر در انسان توأم با بسیاری از بیماری‌های وابسته به سن شامل سرطان، بیماری‌های قلبی - عروقی و زوال عقل در ارتباط هستند. اما آیا نامیرایی چنانچه طول تلومر را حفظ کنیم، امکان پذیر است؟ این پرسشی بی‌راه نیست. در مطالعاتی که به جایزه نوبل در سال

۲۰۰۹ منتهی شد، پروتئینی تحت عنوان “تلومراز” شناخته شد که می‌توانست طول تلومر را افزایش داده و تقسیم سلولی را پا برجا نگه دارد. این کشف با توصیف یک گونه کرم (که از همه جهات می‌توان آن را نامیرا نامید)، پی‌گیری شد. همانگونه که دکتر عزیز ابوبکر از دانشگاه ناتینگهام توضیح داد، “کرم‌های پلانارین (Planarian) به نظر می‌آیند که می‌توانند به صورت نامحدودی بازآفرینش کنند که این عمل را با رشد ماهیچه‌ها، پوست، روده‌های جدید و حتی تمام مغز، بارها و بارها انجام می‌دهند.” چه اتفاقی می‌افتد؟ ابوبکر چنین بیان کرد: “معمولاً هنگامی که سلول‌های بنیادی تقسیم می‌شوند تا زخم‌ها را ترمیم کنند و یا هنگام تولید مثل و یا برای رشد، این سلول‌ها آغاز به نشان دادن نشانه‌های پیری می‌کنند. پیرشدن پوست خود ما احتمالاً نمونه بارز این اثر است. کرم‌های پلانارین و سلول‌های بنیادی آن‌ها به طریقی احتمالاً می‌توانند از فرایند پیر شدن اجتناب ورزند و سلول‌های خود را در حالت تقسیم نگه دارند.” تیم ناتینگهام، یک نسخه ژن کد کننده تلومراز پلانارین را شناسایی کردند و یافتند که حداقل یک گونه از کرم‌های پلانارین به صورت چشمگیری فعالیت ژن کد کننده تلومراز را در زمانی که آن‌ها در حال بازآفرینش هستند افزایش می‌دهند و اجازه می‌دهند که سلول‌های بنیادی، تلومرهای خود را مادامی که تقسیم می‌شوند تا جایگزین بافت از دست رفته شوند، نگه دارند.

در حالی که تمام سلول‌ها دارای ژن تلومراز هستند؛ در اکثر سلول‌ها،

تلومراز در سطحی پایین (یا اصلاً) بیان می‌شوند. تلومراز در زیر مجموعه‌ای از سلول‌های خونی به نام سلول‌های تک هسته‌ای خون محیطی، بیان شده و فعالیت آن را می‌توان با کاربرد آزمایش خون نسبتاً ساده، اندازه‌گیری کرد؛ به صورت دیگر، طول تلومر را می‌توان در بافت‌های گوناگون اندازه‌گیری نمود. تلاش‌هایی صورت گرفته است تا بتوان داروهایی را یافت کرد که تلومراز را فعال سازد و در حقیقت فعال سازهای ملکولی کوچکی برای تلومراز شناسایی شده‌اند و در مطالعات اولیه نشان داده شده است که وضعیت سلامت ظاهری موش‌ها را می‌توان بهبود بخشید. به نظر می‌رسد، استاتین‌ها که سنتز کلسترول را منع می‌کنند، به صورت جالب، اثر فعال سازی تلومرازی داشته باشند. شواهدی وجود دارد که هورمون‌های رشد (مانند هورمون رشد انسانی) نیز تلومراز را فعال می‌سازند. انجام مراقبه (مدیتیشن) و رعایت رژیم غذایی مدیترانه‌ای، با افزایش طول تلومرها، توأم بوده‌اند. یک عامل بزرگ، ورزش است؛ زیرا شواهد فزاینده‌ای وجود دارد که نشان می‌دهند ورزش یک نقش مستقیم در فعال‌سازی تلومراز بازی می‌کند. به زبان دیگر شما را جوان‌تر نگه می‌دارد.

این مشاهدات که ورزش موجب ایجاد تلومرهای درازتر می‌شود، می‌تواند سودمندی‌های چشمگیر ورزش را تقریباً در هر گستره‌ای از سلامت انسان توضیح دهد. ورزش یک داروی شگفت انگیز است و خطر سرطان روده بزرگ را حداقل ۲۵ درصد، سرطان سینه را ۲۰ تا ۴۰ درصد،

سرطان ریه (در سیگاری‌ها) ۳۵ درصد و سرطان پوست (در موش) را بیش از ۶۰ درصد کاهش می‌دهد. بیانیه انجمن قلب آمریکا در سال ۲۰۰۳ چنین عنوان می‌کند: "فعالیت روزانه ورزشی از توسعه بیماری‌های عروق کرونر جلوگیری می‌کند و علائم را در بیماران با بیماری قلبی - عروقی کاهش می‌دهد." شاهدهی وجود دارد که ورزش، خطر دیگر بیماری‌های مزمن شامل دیابت تیپ دو، پوکی استخوان، چاقی و افسردگی را کاهش می‌دهد. فشار خون نیز کاهش می‌یابد. در حقیقت، باید گفت که ورزش چه چیزی را انجام نمی‌دهد؟ به نظر می‌رسد که ورزش طول تلومرها را به خوبی حفظ کرده و این پدیده پاره‌ای از کیفیات "گلوله سحرآمیز" را توضیح می‌دهد. در یک مقاله که در سال ۲۰۰۸ به چاپ رسید، تیم اسپکتور و همکاران وی در کالج سلطنتی لندن، اثرات ورزش را در ۲۴۰۰ دو قلو ی همسان بررسی کردند و یافته‌های آن‌ها غیرابهام آمیز بود:

افرادی که یک ورزش متوسط را انجام می‌دادند (حدود ۱۰۰ دقیقه در هفته فعالیت ورزشی مانند، تنیس، شنا یا دویدن) تلومرهایی مشابه تلومرهای افرادی داشتند که به طور میانگین پنج یا شش سال جوان‌تر از افرادی بودند که کم‌ترین فعالیت ورزشی را داشتند (حدود ۱۶ دقیقه در هفته). کسانی که بیشترین ورزش را انجام می‌دادند (حدود سه ساعت در هفته فعالیت ورزشی متوسط تا شدید) دارای تلومرهایی بودند که حدود نه سال جوان‌تر از کسانی بودند که کم‌ترین میزان ورزش را انجام می‌دادند. با افزایش مقدار ورزش، طول تلومر افزایش می‌یافت. یک ناخواسته توان

با فعالیت تلومراز این است که تقریباً ۹۰ درصد از سلول‌های تومورال، فعالیت تلومراز از خود نشان می‌دهند که با توانایی آن‌ها برای تقسیم نامحدود همخوانی دارد و از این رو خطر افزایش یافته سرطان یک موضوع قابل بحث است؛ هر چند که آشکار است ورزش نه تنها خطر سرطان را افزایش نداده بلکه برعکس، آن را کاهش داده است. در هر صورت، احتمالاً ما به زودی راه‌هایی را جهت پیشگیری از انباشت سلول‌های پیر که ما را سالمند می‌کنند، کشف خواهیم کرد. این پیشرفت به خوبی می‌تواند طی ده سال روی دهد. با همه این‌ها، معجزه اساسی آن است که شما متولد می‌شوید و رشد می‌کنید. تصحیح نقایصی که پدیدار می‌شوند واقعاً موضوع درک بیولوژی در سطح ملکولی است و این درک جهت بازآفرینش بافت‌هایی که پیر می‌شوند به کار برده می‌شود. در هر صورت، این ایده خوبی است که گاهی نیز نیم نگاهی به ورزش کردن داشته باشیم.

مارکرهای زیستی دیگری که با پدیده پیری همبستگی دارند نیز پدیدار می‌شوند. یک گونه از تغییرات اپی ژنتیک هنگامی روی می‌دهد که برچسب‌های شیمیایی که به عنوان گروه‌های متیل شناخته شده‌اند به بخش‌های ویژه‌ای از DNA ژنومیکی اتصال می‌یابند. تولید پروتئین‌ها از ژن‌ها در این مناطق منع می‌شود. استیو هورواث از دانشگاه کالیفرنیا ارتباط میان متیلاسیون DNA و پدیده پیری در مغز، سینه، پوست، کولون، کلیه، کبد، ریه و بافت قلب افراد در محدوده سنی از نوزادی تا ۱۰۱ سالگی را بررسی کرد. او ۳۵۳ مکان DNA را یافت؛ در این مکان‌ها،

گروه‌های متیل با افزایش سن افزایش یا کاهش می‌یابند. او یک الگوریتم پیش بینی کننده بر پایه این داده‌ها را توسعه داد. همانگونه که در مجله ژنوم بیولوژی در سال ۲۰۱۳ گزارش گردید، این دانشمند دریافت که سن محاسبه شده بر پایه متیلاسیون DNA، به شکل نزدیکی سن تعداد بی‌شماری از بافت‌ها را در محدوده چند سال، پیش بینی می‌کند.

ثابت شد در سلول‌های بنیادی جنینی و القاء شده پرتوان، سن متیلاسیون DNA، نزدیک صفر است. هورواث گفت: ”هدف من در ابداع این ابزار پیش بینی کننده سن آن است که به دانشمندان کمک کند تا درک آن‌ها را از این که چه چیزی فرایند پیری انسانی را سرعت می‌بخشد و یا کاهش می‌دهد، بیفزاید.“ هورواث در نظر دارد تا ببیند آیا متیلاسیون DNA، فقط مارکر پیری است و یا این که خودش بر پیری اثر می‌گذارد. یورش بر پدیده پیری شتاب خود را می‌یابد. بر اساس مشاهدات، خون موش‌های جوان موجب جوان سازی قلب موش‌های پیر و دیگر اعضا می‌شود. در سه مطالعه جداگانه که در مجلات ساینس و نیچر در اوایل ۲۰۱۴ به چاپ رسید، دانشمندان گزارش کردند که آن‌ها پدیده پیری را در ماهیچه‌ها و مغز موش‌های پیر با خون موش‌های جوان یا پروتئین (GDFII) از طریق سیاهرگ‌های آن‌ها معکوس کردند.

پژوهشگران در هاروارد دریافتند که موش‌های مورد درمان قرار گرفته می‌توانند بیشتر بر نوار گردان (Treadmill) بدوند و این موش‌ها عروق خونی شاخ دار بیشتری در مغز خود به نسبت موش‌های درمان

نشده، دارا می‌باشند.

پروتئین GDFII نیز در خون انسان یافت شد. آیا مطالعات در موش‌ها قابل تعمیم به انسان‌ها هستند؟ ما پاسخ این پرسش را مسلماً در ده سال آینده خواهیم یافت. کریگ و نتر مشهور، در توالی‌یابی ژنوم نیز به گروه پژوهشگران ضد پیری پیوسته است و بیش از ۷۰ میلیون دلار را در اوایل ۲۰۱۴ جهت آغاز کار شرکتی به نام طول عمر انسان^۱ سرمایه‌گذاری کرد. پیت‌دیامندیس چنین گفت: ”هدف ما این است که ۶۰ سال جدید را بر عمر ۱۰۰ سال بیفزاییم.“ شرکت، اسکن DNA تعداد ۱۰۰ هزار فرد در سال را جهت خلق پایگاه داده کلان، هدف خود قرار داده است که این داده‌ها با داده‌های میکروبیومیک، پروتئومیک و متابولومیک مکمل خواهند شد. انتظار می‌رود همبستگی این داده‌ها با سن و وجود یا عدم وجود بیماری، موجب آزمایش‌ها و درمان‌های جدید گردیده که می‌توانند طول عمر با سلامت انسان را گسترش دهند.

شرکت گوگل با تشکیل شرکتی تحت عنوان کالیکو (Calico) وارد عرصه طول عمر می‌شود. شایع سازان اینگونه عنوان کرده‌اند که هدف کالیکو آن است که حیات افرادی که طی بیست سال گذشته متولد شده‌اند را به صد سال، گسترش دهد. مسلماً گوگل از مزیت توانمندی‌های داده کاوی‌های عظیم، بهره خواهد برد. این شرکت، به عنوان اولین سرمایه‌گذار در 23andMe، به داده‌های ژنومیک بزرگ، جهت آنالیز

^۱ Human Longevity. Inc

دسترسی دارد. شرکتهایی دیگر با اهداف مشابه به صورت فراوان در حال جهیدن هستند که با پول هنگفت سرمایه گذاران خصوصی پشتیبانی می‌شوند. استیون ادوارد که یک آنالیست در عرصه سیاست‌گذاری در انجمن توسعه علم آمریکا است چنین بیان می‌کند: “چه بهتر باشد یا بدتر، علم در قرن بیست و یکم کم‌تر توسط اولویتهای ملی یا گروه‌های همتایان (peer-review group) و بیشتر با علایق ویژه افرادی که دسترسی به انبوهی از پول دارند، شکل داده می‌شود.”

به نظر می‌آید که اثر این گروه (با در نظر گرفتن کاهش نسبی در پژوهش‌هایی که با بودجه عمومی حمایت می‌شوند و افزایش ثروت افراد خصوصی)، روند رو به رشدی را از خود نشان دهد. تجزیه و تحلیل نشریه نیویورک تایمز نشان می‌دهد حدود چهل نفر از ثروتمندترین افراد که از پروژه‌های علمی حمایت می‌کنند، مقرر کرده‌اند که عمده ثروت خود را به خیریه‌ها بدهند، این افراد دارای دارایی‌هایی هستند که از یک چهارم تریلیون نیز گذر می‌کند. نامعقول نیست که بخش عظیمی از این پول در تلاش‌هایی سرمایه گذاری شوند که گستره عمر انسان (به ویژه گستره طول عمر افراد ثروتمند) را افزایش دهند.

ده سال آینده برای پزشکی فردگرایانه و مراقبت‌های پیشگیرانه جهت نگهداشت سلامتی، چه چیزی در خود نهان دارد؟ این گستره برای رشد انفجاری خود را آماده می‌کند. آمریکایی‌ها بیش از ۳۰ میلیارد دلار در سال بر روی محصولات طبیعی سلامت که ارزش اثبات نشده‌ای دارند،

هزینه می‌کنند و قدری بیشتر نیز بر روی "غذاهای کارکردی"^۱ (مانند ماست پروبیوتیک) که ممکن است سودمندی‌هایی داشته باشند ولی اغلب نمی‌توان مطمئن شد. می‌توان تصور کرد که چنانچه مشتریان بدانند که غذا و مکمل‌های غذایی که خریداری می‌کنند واقعاً سودمند باشند، چقدر برای این فرآورده‌ها هزینه خواهند کرد. از این مهم‌تر بهتر است بدانیم که چه داروهایی برای شما خوب است و با شما سازگارمند است. در ایالات متحده آمریکا، عوارض دارویی، تقریباً ۱۰ میلیون مراجعه به بیمارستان را در سال به خود اختصاص می‌دهد و هزینه‌ای نزدیک به ۲۰۰ میلیارد دلار را ایجاد می‌کند. پاره‌ای از برنامه‌ها هم اکنون آغاز شده‌اند و به این موارد بیش از پیش خواهند پرداخت. یکی از اولین این برنامه‌ها توسط لروی هود از پژوهشکده بیولوژی سیستمی در سیاتل سازماندهی شد. آقای هود، پیشاهنگ مفاهیم پزشکی فردگرایانه بوده و مطالعه او به صورت یک نمونه برجسته از پزشکی پیشگیرانه، در آینده خود را نشان خواهد داد.

اگر تمایل دارید آنچه را که امکان دارد پیرامون خود بدانید، مطالعه هود در این صورت برای شما بسیار کارآمد خواهد بود. شرکت کنندگان در این مطالعه، به صورت گسترده، در سطح ملکولی و هم در سطوح ماکروسکوپی، با کاربرد جدیدترین شیوه‌های ممکن، از طریق فناوری‌های امیکس و فناوری حس‌گرهای کنترل از راه دور، مورد بررسی قرار خواهند گرفت. ژنوم شرکت کنندگان توالی‌یابی می‌شود و با تجزیه و

¹ Functional

تحلیل عوامل خطر ساز ژنتیکی برای بیماری و سازگarmندی دارویی، مورد شناسایی قرار می گیرند. فعالیت فیزیکی، ضربان قلب و الگوهای خواب، به صورت پیوسته، مورد پایش قرار می گیرند تا وضعیت سلامت رصد شود. هر سه ماه، گونه های میکروبی در روده بزرگ، متابولیت هایی همچون گلوکز خون (به عنوان مارکر زیستی دیابت) و کراتینین (به عنوان مارکر زیستی عملکرد کلیه) و حدود ۱۰۰ پروتئین که نشانگر سلامت کبد، مغز و قلب هستند، مورد آنالیز قرار گرفته و برای گذار از سلامت به بیماری، پایش خواهند شد. در نهایت، هود در نظر دارد که ۱۰۰ هزار نفر را وارد مطالعه کند و ابر (cloud) داده های بزرگ فردی را برای همه این افراد خلق کرده و آن ها را برای سی سال یا بیشتر مورد پیگیری قرار دهد. انجام این مطالعه خود نشانگر میزان شور و اشتیاق هود (اگر نگوییم خوش بینی) است که در سن ۷۵ سالگی مطالعه ای را طراحی می نماید که سی سال زمان نیاز دارد تا به پختگی برسد. گذار به بیماری های شایع مانند بیماری های قلبی عروقی، سرطان و اعصاب در میان شرکت کنندگان طی این مدت رصد خواهد شد و با آنالیز داده ها، هود امیدوار است که مدل های پیش بینی کننده را جهت ترسیم مارکرهای زیستی اولیه برای این بیماری ها توسعه دهد تا امکان تداخلات درمانی اولیه، پیش از این که حیات مورد مخاطره قرار گیرد، فراهم شود. همچنین او در پی آن است که راه هایی را برای شناسایی رفع بیماری در زمانی که مارکرهای زیستی شرکت کنندگان به سوی طبیعی میل می کنند را بیابد. این مارکرهای

زیستی به شما اجازه می‌دهند که سریع تعیین کنید آیا درمانی که به کار می‌برید تا یک بیماری را درمان کنید، در واقع کار خود را انجام می‌دهد یا خیر؟ تمام این داده‌ها و آنالیز بعدی، راه را برای یافت احتمالات قابل تعقیب بازخواهد کرد. همانطور که هود می‌نویسد: "یک احتمال قابل تعقیب" از ویژگی‌های فردی است که چنانچه تصحیح شود، می‌تواند تندرستی را بهبودی بخشیده و از بیماری دور نماید.

به یک دوست گفته شد که دچار استئوپروز زودرس در اواسط دهه ۳۰ شده است، بیماری‌ای که به صورت بالقوه می‌تواند او را تا پایان عمر به صندلی چرخ‌دار وابسته کند. پس از آنالیز ژنتیکی، او کشف کرد که یک نقص عملکردی در جذب کلسیم را دارد. او برای چندین سال، ۲۰ بار بیشتر از مقدار طبیعی کلسیم دریافت کرد و ساختمان استخوان خود را به سوی طبیعی میل داد و پس از حدود ۱۲ سال هنوز بر روی همین رژیم غذایی بوده و شرایط وی طبیعی می‌باشد. از این رو، این نقص ژنتیکی یک احتمال قابل تعقیب بوده و می‌توان با دریافت کلسیم بیشتر آن را تصحیح نمود. مثال دیگر که هود ارائه می‌دهد بر روی یک فیزیکی‌دان تمرکز دارد که این فیزیکی‌دان علاقه به کار خود را از دست داد و دچار مشکل در تمرکز کردن شد. از آنجا که مشکل برای زمان چشمگیری ادامه یافت، تن به غربالگری خونی داد. آشکار شد که به شدت دچار فقر آهن است. پس از چند روز از درمان جایگزین، به وضعیت طبیعی برگشت و زندگی پیشین خود را با شور و شوق خاص خود ادامه داد.

هود بر این باور بود که ما ۳۰۰ تا ۵۰۰ جایگزین‌های ژنتیکی قابل تعقیب داریم و بسیاری از آن‌ها از کمبودهای تغذیه‌ای بر می‌خیزند که می‌توان به راحتی آن‌ها را تصحیح کرد. هم اکنون، طبابت (به ویژه در بیمارستان) بر روی درمان بیماری‌ها و نه پیشگیری تمرکز یافته است. طب سلامت عمومی و اقدامات مراقبت‌های سلامت اولیه (که توسط پزشکان عمومی ارائه می‌شوند) بر مراقبت‌های پیشگیرانه تمرکز دارند اما عمدتاً بر تشویق به ورزش، تغذیه سالم و ترک دخانیات تأکید دارند. این رهیافت قدیمی در تضاد سرسخت با اطلاعات فردی و دقیقی است که از پروژه دکتر هود به دست آمده و کاربست یافته است. ترکیب داده‌های خلق شده توسط هود و دیگر پروژه‌های پیشاهنگ تندرستی، ارزش والایی دارد و پایگاه داده‌ای را بنیان می‌گذارد که می‌توان با کاوش در آن آزمایش‌های مارکرهای زیستی نوینی را برای سلامت و بیماری خلق کرد و اطلاعات جدیدی را پیرامون اثرات محیط زیست و تغذیه بر روی حالات فیزیکی و روانی به دست آورد و صنایع کاملاً نوین را با هدف نگهداشت سلامت و فزونی طول عمر خلق نمود. برای مثال، چنانچه داده‌ها شواهدی را ارائه دهند که شما به سوی بیماری میل می‌کنید، این داده‌ها می‌توانند موجب درمان‌های جدیدی شوند که هدف آن‌ها تصحیح این روند میل به بیماری باشد تا درمان خود بیماری.

چه چیز دیگری را طی ده سال آینده می‌توان انتظار داشت؟ چیز دیگر مسلماً آن است که ما داریم به سوی اکتشافات بیولوژیک نوینی گام

بر می‌داریم که اندیشه‌های کنونی ما را پیرامون این که چگونه سلول‌ها و بدن ما کار می‌کنند را واژگون خواهند ساخت. نقش کارکردی، ۹۸ درصد از ژنوم ما که ژنی را کد نمی‌کنند یک عرصه برای پژوهش‌های شوق برانگیز آینده است.

به نظر می‌آید که بخش عظیمی از منطقه غیرکد کننده ژنوم، نقش تنظیمی را برای ژن‌ها ایفا می‌کند. افزون بر این، تقریباً ۹۰ درصد از جهش‌های وابسته به بیماری در بخش‌های غیرکد کننده جای دارند و یافت این که چگونه جهش‌ها بر بیماری اثر می‌گذارند ما را به سوی شیوه‌های درمانی نوین هدایت خواهد کرد.

هنوز شگفتی‌ها در نهان است و زمانی خود را نشان خواهند داد که ما مارکرهای زیستی نوینی را شناسایی کنیم که با بیماری و سلامت سر و کار داشته و دست و پنجه نرم می‌کنند. همانگونه که پیش از این بحث شده، شیوه‌های تشخیصی که از ژنومیک، پروتئومیک و دیگر داده‌ها استفاده می‌کنند راه خود را برای کاربردهای واقعی به خوبی نشان خواهند داد. مطالعات اخیر نشان می‌دهند که چگونه تکه‌های کوچک RNA به نام میکرو RNA (miRNA) در مایعات بدن مانند خون می‌توانند کاربردهای تشخیصی مهمی را (مانند شناسایی سرطان) داشته باشند. برای مثال، تشخیص سرطان غده پانکراس تا مراحل انتهایی بسیار دشوار است. نیکولای شولتز از بیمارستان هرلو در کپنهاک یک پانل از میکرو RNA در خون را شناسایی کرده است که به نظر می‌آید نقش تشخیصی

را برای وجود سرطان پانکراس بازی می‌کند. همانگونه که شولتز بیان می‌کند: "این آزمایش تعداد بیشتری از بیماران را با سرطان غده پانکراس تشخیص می‌دهد و بعضی از آن‌ها در مراحل اولیه بوده و بنابراین می‌توان آن‌ها را جراحی و احتمالاً درمان نمود."

مطالعات دیگر پیشنهاد می‌کنند که غربالگری miRNA را برای تشخیص سرطان تخمدان (سرطان دیگری که اغلب برای درمان مؤثر دیر تشخیص داده می‌شود) می‌توان به کار برد.

کاربرد بالقوه تشخیصی miRNA محدود به سرطان نیست. اکارت میز و آندریاس کالر، پژوهشگران دانشگاه سارلند، نشان داده‌اند که با اندازه‌گیری سطوح ۱۲ تیپ miRNA در خون، آن‌ها می‌توانند با ۹۳ درصد دقت پیش بینی کنند که آیا یک نفر به بیماری آلزایمر دچار می‌شود یا خیر. آن‌ها در یک مصاحبه مطبوعاتی گفتند: "در این نقطه از پژوهش‌ها، ما هم اکنون در آغاز درک بیولوژیک الگوی miRNA شناسایی شده، قرار داریم. نتایج ما را متقاعد می‌سازند که امضاء miRNA ای احتمالاً می‌تواند نقشی در سیمای تشخیصی آلزایمر بازی کند."

از آنجا که بیماری آلزایمر سال‌ها قبل از افت شناختی فرد آغاز می‌شود، آزمایش برای مراحل اولیه این بیماری می‌تواند اجازه تداخلات اولیه درمانی را تا پیش از آن که آسیب جبران ناپذیر به وجود آید را فراهم آورد. این امکان نیز وجود دارد که چنین آزمایش‌هایی برای سنجش آن که آیا درمان‌های ویژه آلزایمر واقعاً مؤثرند را با تعیین این که سطوح

miRNA آیا به پروفایل طبیعی بازگشت می‌کنند نیز می‌توانند به کار آیند.

ما گونه‌های نوین تشخیصی دیگری را نیز انتظار داریم. داستان‌هایی پیرامون سگ‌ها وجود دارد که صاحبان خود را از بیماری‌هایی همچون سرطان ریه و سینه با خبر می‌سازند. این جانوران ممکن است توانایی شناخت ترکیبات ارگانیک فرار^۱ (VOCs) را داشته باشند که می‌توانند برای سرطان نقش تشخیصی را داشته باشند. کارهای قابل ملاحظه‌ای برای تعیین این که می‌توان از VOCها به عنوان مارکر زیستی بیماری‌ها استفاده کرد در جریان است. پیتر مازون و تیم او در کلینیک کلیولند یک آزمایش تنفسی را برای سرطان ریه توسعه داده‌اند. آزمایش مازون که یک آزمون حس‌گر رنگ سنجی است شامل آرایه‌ای از رنگ دانه است که در زمانی که با بعضی از VOCها در تماس قرار می‌گیرند تغییر رنگ می‌دهند و به اندازه‌ای حساس بوده که بین تیپ‌های گوناگون سرطان ریه شامل سرطان سلول‌های غیرکوچک و آدنوکارسینوم سلول‌های اسکوآموس تفاوت قائل می‌شود.

رهیافت‌های جدید تشخیص بیماری نیز از منابع غیرمحمتمل بر می‌خیزند. سرطان پانکراس (که بنیانگزار شرکت اپل یعنی استیو جابز را کشت) یک میزان بقاء ۵ ساله حدود ۱۵ درصد را دارد که بخشی از آن به خاطر آن است که ما نمی‌توانیم بیماری را در مراحل اولیه شناسایی

^۱ Volatile Organic Compounds

کنیم. جک اندراکا ۱۴ ساله که بود یک آزمایش ارزان بر پایه نوار کاغذ برای مزوتلین (mesothelin) که یک مارکر زیستی سرطان غده پانکراس است را توسعه داد. در آزمایش از تیوب‌های نانویی کربنی پوشیده از یک آنتی بادی که به مزوتلین می‌چسبد، استفاده می‌شود. هنگامی که این پروتئین به نانوتیوب‌های کربنی جفت می‌شود، موجب تغییر در جدایی میان این نانوتیوب‌های کربنی به شیوه‌ای می‌شود که هدایت الکتریکی آن‌ها را تغییر می‌دهد. این اختراع برای او در زمانی که پانزده ساله بود جایزه ۷۵ هزار دلاری گوردن ای مور، گرانت جایزه‌ای نمایشگاه علم و مهندسی بین‌المللی اینتل در سال ۲۰۱۲ را به ارمغان آورد.

شیوه‌های تشخیصی نوین در حد ملکولی برای بیماری‌های عفونی در حال پدیداری هستند. برای مثال، مقاومت آنتی بیوتیکی یک خطر عمده سلامت است که موجب فوت ۲۳ هزار آمریکایی در سال در نتیجه سویه‌های مقاوم عوامل عفونی می‌شود. عامل کلیدی ایجاد مقاومت، کاربرد بیش از اندازه آنتی بیوتیک‌ها (به ویژه برای درمان عفونت‌های ویروسی) است که آنتی بیوتیک‌ها بر آن‌ها مؤثر نیستند. از آنجا که دشوار است بین عفونت باکتریایی با ویروسی تفاوت ایجاد کرد، پزشکان اغلب برای بیمار آنتی بیوتیک تجویز می‌کنند. در بسیاری از کشورها، بیماران خود این آنتی بیوتیک‌ها را بدون نسخه از داروخانه‌ها تهیه می‌کنند. در دانشگاه دوک، جفری گینزبرگ و تیم او، پروفایل‌های بیان ژنی گوناگونی را در پاسخ به عفونت‌های ویروسی در مقابل با عفونت‌های باکتریایی مورد

شناسایی قرار دادند. آزمایش گینزبرگ، با دقت ۹۰ درصد، عفونت ویروسی تنفسی را تشخیص داده و نتایج را در مدت زمان دوازده ساعت (در مقابل روزها برای آزمایش‌های سنتی)، در اختیار پزشکان قرار می‌دهد.

پیشرفت‌های نوین دیگر (به ویژه برای درمان سرطان) با نیل به درک ژرف‌تر و کنترل سیستم ایمنی، در راه هستند. پیشرفت‌های بزرگی توسط دستکاری بر سیستم ایمنی جهت درمان سرطان‌های خون (مانند لوسمی) به دست می‌آید و این احتمال وجود دارد که در دهه آینده، شیوه‌های مشابه نیز برای درمان سرطان‌های با جسم توپر (مانند سرطان ریه و سینه) به انجام برسد. خلق این درمان‌ها، به توسعه شیوه‌هایی برای غلبه بر توانایی این سلول‌های سرطانی در منع سیستم ایمنی نیاز خواهد داشت؛ اما این تلاش‌ها در جریان بوده تا به این هدف نزدیک شوند. در دانشگاه استنفورد، ایرونک ویزمن و تیم او یک آنتی بادی را توسعه داده‌اند که سیستم ایمنی را جهت شناسایی و حمله به سلول‌های سرطانی برمی‌انگیزد. بخشی از توانایی سلول‌های سرطانی برای اجتناب از شناسایی توسط سیستم ایمنی برمی‌گردد به پروتئینی به نام CD47 که به ماکروفاژها که متجاوزین پاتوژنیک را نابود می‌کنند، پیام می‌دهد "مرا نخورید." با سد کردن CD47، آنتی بادی ویزمن این اجازه را به ماکروفاژها می‌دهد تا به سلول‌های سرطانی یورش آورند و پاسخ ایمنی کامل بدن را بر علیه سرطان به تحرک وا می‌دارد. آنچه که پیرامون کار ویزمن جالب است آن است که CD47 ویژه یک سرطان خاص نیست. ویزمن عنوان

کرد: "آنچه که ما نشان داده‌ایم این است که CD47 فقط برای لوسمی‌ها و لنفوما مهم نیستند و این مارکر در هر تومور اولیه انسانی واحد که ما آزمایش کردیم دخالت دارد." بی‌شک همگام با درک گسترده‌تر ما پیرامون مغز و عملکرد آن، شگفتی‌های نوینی در حال زایش خواهند بود. در سال ۲۰۱۳، میشل مک کونل در پژوهشکده مطالعات بیولوژیک سالک کشف کرد که سلول‌های عصبی ما به درجات بالایی متنوع هستند: تا حد ۴۰ درصد از سلول‌های عصبی، مقدار قابل توجهی DNA حذف شده یا دو نسخه‌ای (که واریانت‌های شمارشی رونویسی^۱ CNVS در مقایسه با سلول عصبی استاندارد) از خود نمایان می‌سازند. مک کونل به مجله ساینس دیلی چنین گفت: "نکته پیرامون سلول عصبی آن است که برخلاف سلول‌های پوستی، این سلول‌ها در گردش نبوده و با یکدیگر بر هم کنش دارند. آن‌ها مسیرهای پیچیده بزرگی را شکل می‌دهند که یک سلول که CNVS دارد و آن را متفاوت می‌نمایاند می‌تواند به صورت بالقوه اثر گسترده - شبکه در مغز داشته باشد."

CNVS‌های خود به خودی با بیماری اسکیزوفرنی و اتیسم پیوسته بوده و از این رو توسعه درک این که چگونه CNVS شکل می‌گیرد، می‌تواند منشأ بیماری‌های سلامت روانی را آشکار سازد.

ممکن است شما زبان به ستایش فناوری گشوده باشید ولی فناوری پایانی ندارد و ما شاهد شگفتی‌های فزاینده‌ای با خلق فناوری‌های نوین

¹ Copy Number Variants (CNNS)

خواهیم بود. چاپ سه بعدی (3D) هم اکنون در حال گذران دوران کودکی خود است و می‌رود که اثر چشمگیری را از خود به نمایش گذارد. کاربردهای آن نمی‌تواند بیشتر فردگرایانه باشد. در مارس ۲۰۱۳، در شمال شرقی آمریکا، ۷۵ درصد از جمعه یک فرد توسط ایمپلانت پلی‌مر چاپ شده توسط چاپگر سه بعدی جایگزین شد. این جمعه با کمک CT اسکن طراحی گردید. با به کارگیری وسیله‌ای که جوهر افشان است، کیت مارتین و تیم او در دانشگاه کمبریج، به صورت موفقیت آمیزی توانستند سلول‌های زندهٔ شبکیه چشم را لایه گذاری کنند. مارتین گفت: "این نخستین بار است که سلول‌هایی از سیستم عصبی مرکزی یک فرد بالغ به صورت موفقیت آمیزی به چاپ رسیده است. ما نشان دادیم که شما می‌توانید سلول‌هایی را از شبکیه بردارید و به صورت کارآمدی آن‌ها را از یکدیگر جدا سازید. ما می‌توانیم این سلول‌ها را در هر الگویی که دوست داشته باشیم به چاپ برسانیم و ما نشان داده‌ایم که سلول‌ها می‌توانند بقاء و رونق داشته باشند." هر چند که این پژوهش هنوز در مراحل اولیه خود است اما نشان می‌دهد که پتانسیل برای تراش بافت‌های انسانی (ویژه هر فرد بیمار) را دارد. مارتین پیشنهاد کرد که این تکنیک‌ها موجب درمان نهایی برای دژنراسیون ماکولا و گلوکوما (دو دلیل برجسته برای کوری در کشورهای توسعه یافته) می‌شوند. دشوار نیست که تصور کنیم ترکیب تکنیک‌های چاپ سه بعدی و فناوری سلول‌های بنیادی، به توانایی رشد اعضا در بیرون بدن انسان و سپس پیوند آن‌ها خواهد

انجامید.

پیشرفت‌های فناوری سلول‌های بنیادی موجب تولید داروهای جدید خواهد شد. برای مثال، گاب سانگ لی در پژوهشکده مهندسی سلول جان هاپکینز، سلول‌های پوست را از فردی که دچار سندرم رایلی دی (Riley-Day) که یک بیماری ژنتیک اعصاب حسی است، برداشت کرد. افراد با این بیماری دچار حملات استفراغ شده و مشکلاتی را با صحبت و حرکت کردن دارند و عمل بلع به دشواری انجام می‌شود، درک نامناسب از حرارت، درد و مزه داشته و مسائل دستگاه گوارش و فشارخون ناپایدار پیدا می‌کنند.

با رهیافت سلول‌های بنیادی پرتوان القاء شده، لی و تیم او، سلول‌های پوستی را هم محور ساختند که به سلول‌های عصبی تبدیل شوند. سپس آن‌ها توانستند هزاران دارو را غربالگری کنند تا بیابند که کدامیک سلول‌های عصبی را وا می‌دارند که سطوح بالاتری از ژن‌ها را بیان دارند که به میزان کافی تولید نمی‌شوند. لی چنین بیان کرد: “از آنجا ما می‌توانستیم سلول‌های عصبی را به صورت مستقیم تحت مطالعه قرار دهیم، موفق شدیم برای نخستین بار به صورت کامل ببینیم که چه چیزی به صورت نادرست در این بیماری روی می‌دهد.” آن‌ها در نهایت یک ترکیب را شناسایی کردند که نوید توقف و یا بازگشت سندرم ریلی را نوید می‌داد.

رهیافت‌های فرد گرایانه به مراقبت سلامت می‌رود تا به درمان‌های

ویژه‌تر افراد بسیار جوان و بسیار پیر گسترش یابد. پژوهشکده^۱ طب^۱ این گونه اشاره کرد: "اکثر داروهایی که برای کودکان تجویز می‌شوند - ۵۰ تا ۷۵ درصد - در جمعیت اطفال آزمایش نشده‌اند." در باطن ما کودکان را به عنوان بزرگسالان کوچک، درمان می‌کنیم و معمولاً سطوح مصرفی دارو را براساس وزن تغییر می‌دهیم. بزرگسالان و کودکان دارای "تفاوت‌های رشد و نمو فیزیولوژیک و تشریحی چشمگیری" هستند که به تفاوت‌ها در این که چگونه آن‌ها داروها را متابولیز می‌کنند، ترجمان می‌یابد (این به معنای آن است که نتایج کارآزمایی‌های دارویی که بر روی بزرگسالان انجام شده‌اند ممکن است اصلاً در مورد کودکان کاربرد نداشته باشند).

تفاوت و تغییر پذیری یک مسئله عظیم برای افراد کهنسال است. جان اسلوآن، پزشکی که از افراد سالمند مراقبت می‌کند، چنین می‌نویسد: "افراد سالمند که شکننده هستند از تمام جهات با یکدیگر متفاوتند." او به مورد عملکرد کلیه‌ها اشاره می‌کند: "همان طور که پیر می‌شوید، به ویژه در زمانی که به سالمندی واقعی می‌رسید، دو چیز روی می‌دهد. یکی این که عملکرد کلیه‌ها بدتر می‌شود. بنابراین یک فرد متوسط ۸۰ ساله به صورت مطلق وضعیت بدتری از عملکرد کلیوی را در مقایسه با زمانی که او ۲۰ ساله بوده از خود نشان می‌دهد. اما نکته دوم آن است که هنگامی که شما پیرتر می‌شوید، محدوده عملکردی کلیه‌ها گسترده‌تر گردیده و فعالیت کلیه‌ها ناهمگن می‌شوند. نتیجه: سطوح خونی داروهایی

^۱ The Institute of Medicine

که توسط کلیه‌ها فیلتر می‌شوند نیز ناهمگن می‌شوند. یک فرد سالمند دارای فعالیت کلیوی نزدیک به فرد چهل ساله نرمال دارد و دیگری دارای عملکرد کلیه وحشتناک بوده که به سختی کار می‌کند. چنانچه دارویی که توسط کلیه‌ها فیلتر می‌شود را بر اساس دوزاژ آنچه در کتاب‌های مرجع پزشکی نوشته‌اند به فرد اول بدهیم، چیزی روی نمی‌دهد اما دادن همین دارو به فرد دوم بر این پایه موجب می‌شود که سطح خونی به سقف رسیده و اثرات جانبی دارو او را و می‌دارد به درازا، بر پشت، بخوابد.“

برای فرد سالمند شکننده، این تغییر پذیری می‌تواند به بسیاری از اعضاء گسترش یابد و تجویز دوزاژ درست دارو را به یک چالش تبدیل کند. در نتیجه، بسیاری از بیماران با فزونی در تجویز مقدار دارو به رو بوده و واکنش‌های دارویی ناخواسته جدی از خود نشان می‌دهند که از چشم ما به دور می‌مانند. این موضوع خود را به صورت پیامد حاصله از پیری نمایان می‌کند. چنانچه بخواهیم موضوع را پیچیده‌تر سازیم، باید گفت که این بیماران معمولاً چندین دارو در یک زمان مصرف می‌کنند و این داروها با یکدیگر بر هم کنش داشته و خود مسائل جدیدی را می‌آفرینند. به صورت ناامیدانه‌ای، مارکرهای زیستی دقیق جهت پایش اثرات درمانی داروها در این جمعیت، مورد نیاز بوده تا دوزاژ درست داروی صحیح تجویز گردیده و از تداخلات دارویی ناخواسته اجتناب ورزید.

طی ده سال آینده، دموکراتیزاسیون پزشکی به شکل یک رویداد محتمل برخاسته از پزشکی بر پایهٔ ملکولی خود را نمایان می‌کند. اما این

به چه معناست؟ این به معنای آن است که با در دسترس قرار گرفتن آزمایشات تشخیصی در سطح ملکولی دقیق و ارزان، مشتریان خواهند توانست اطلاعات جامع‌تری را پیرامون سلامت خود به دست آورند که این اطلاعات به آن‌ها این اجازه را می‌دهد که به شکل فعال در سیر درمان و مدیریت بیماری مشارکت نمایند. به زبان دیگر، بیماران فقط دریافت‌کننده تشخیص و درمان توسط پزشکان و حرفه‌گران طب نخواهند بود. مراقبت‌های سلامت از بیمارستان‌ها و کلینیک‌ها به خانه‌ها تغییر مکان داده و در دستان آنان (به عنوان مشتریان سلامت) قرار می‌گیرد و این تحول با فناوری‌های پزشکی فردگرایانه که امکان خودپایشی و درک این که سلامت و بیماری چه است، میسر می‌شود. خطرات و موارد قانونی فراوانی وجود دارند ولی یک چیز مسلم است: دموکراتیزاسیون و راز‌گشایی از رازهای پزشکی در عرصه مراقبت‌های سلامت، آغاز به خودنمایی کرده‌اند.

یک پرسش بزرگ و پاسخ نداده شده در تمام این گمانه زنی‌ها پیرامون آنچه که طی دهه آینده روی می‌دهد، وجود دارد: آیا مجموعه این اطلاعات، می‌تواند تفاوتی را در سطح گستره جمعیت ایجاد کند؟ آیا افراد رفتار خود را هنگامی که اطلاعات دقیق، درست و پیش‌بینانه را پیرامون وضعیت سلامت خود در می‌یابند، تغییر می‌دهند؟ این پرسشی بی‌راه نیست. شواهد کنونی نشان می‌دهند که بسیاری از ما این کار را انجام نخواهیم داد. ما همگی می‌دانیم که باید یک رژیم غذایی متعادل را

با سطح پایین چربی‌های اشباع شده رعایت کنیم و بیشتر ورزش انجام دهیم. به سیگاری‌ها در مورد خطرات سلامت سیگار گفته شده است ولی اکثر ما با رفتارهایی که می‌دانیم برای سلامت زیان آور هستند، مخالفت نمی‌ورزیم. پاورسراتو، ویراستار مراقبت‌های سلامت در یک رشته یادداشت منتشر شده در نشریهٔ انفورمیشن ویک نوشت: "اکثر افراد می‌خواهند یک پزشک را فقط در زمانی ببینید که چیزی روی داده است و سپس آن‌ها انتظار دارند که با یک قرص یا عملی آن چیز درست شود، همانند آن که آن‌ها انتظار دارند که مکانیک، اتومبیل آن‌ها را تعمیر کند. سیستم مراقبت سلامت برای اکثر آمریکایی‌ها به معنای آن است که کسی دیگر آن‌ها را بهتر کند و به مسئولیت پذیری فردی، اشاره‌ای نمی‌کند." تلاش شرکت گوگل به راه اندازی یک محصول ثبت سلامت تحت عنوان "سلامت گوگل" پس از چند سال به دلیل عدم استقبال متوقف شد و شرکت در بلاگ خود چنین اعلام کرد: "پذیرش در میان بعضی از کاربران مانند بیماران فهمیم به فناوری و ارائه دهندگان مراقبت سلامت و اخیراً مشتاقان تندرستی و تناسب اندام وجود داشته است ولی ما راهی را برای ترجمان این کاربرد محدود نیافتیم تا بتوانیم پذیرش آن را در متن سلامت روزانهٔ میلیون‌ها انسان، گسترش دهیم." این کاملاً امکان پذیر است که وضعیت مشابه نیز برای پزشکی فردگرایانهٔ رو به تکامل، موجود باشد. به این صورت که فقط تعدادی از افراد ممتاز، از اطلاعات موجود در دسترس، سودمندی‌های چشمگیری را به دست می‌آورند اما اکثریت افراد خیر.

بسیار جالب خواهد بود ببینیم چگونه این سناریو، روند تکاملی خود را طی می‌کند.

از این رو، ظرف ده سال آینده، پزشکی فردگرایانه در دسترس شما خواهد بود و در جبههٔ مرکزی عرصهٔ پزشکی جایگاه خود را خواهد یافت. با یقین کامل، پزشکی فردگرایانه، انتظارات غیرواقعی را با خود خلق خواهد کرد که موضوع بسیاری از نقادی‌های بدفرجام خواهد شد که خواهند گفت چشم انداز افراط گرایانه، از خود واقعیت، پیشی جسته است. پزشکی فردگرایانه، فشارهای عظیمی را بر سیستم پزشکی وارد خواهد آورد زیرا بیماران به صورت روزافزونی با اطلاعات واقعی توانمند شده و واکنش فوری خواستار خواهند شد و از سوی دیگر نیز پزشکان تلاش خواهند کرد که خود را با محیط نوین وفق دهند در حالی که بسیاری از مهارت‌های کنونی آن‌ها منسوخ شده است. حتی ممکن است موجب شود که تعداد زیادی از افراد سالم با تلاش به تصحیح مشکلاتی جزئی که آن‌ها شناسایی کرده‌اند، واقعاً مریض شوند. پزشکی فردگرایانه موجب رشد سرسام آوری در صنعت ابقاء سلامت می‌شود؛ به صورتی که به بزرگ‌ترین صنعت تمام زمان‌ها بدل خواهد شد. در یک فرادگرد کلی، پزشکی فردگرایانه، به صورت روزافزون، میل به تغییر را در ما به شیوه‌هایی که ما را هوشمندتر می‌نمایند و یا بهتر به نظر می‌آورند و یا جوان‌تر می‌نمایند، سیراب خواهد کرد. در انتها باید این را عنوان کرد تکامل انسان دیگر از شیوهٔ داروینی پیروی نخواهد کرد: ما آن را برای خود به انجام خواهیم رساند.

پزشکی نمایی (تکینگی)

دکتر ایرج نبی پور

مقدمه

ری کورزویل، مخترع و آینده‌پژوه بسیار خبره‌ای است که با کتاب “تکینگی (Singularity) نزدیک است”، معروفیت جهانی یافت. او در این کتاب پیرامون هوش مصنوعی و آینده بشریت بحث کرده و پیش‌بینی نموده است که پیشرفت‌های فناوریانه، به صورت غیرقابل بازگشتی، انسان‌ها را با فزونی در ذهن و بدن، با تغییرات ژنتیکی، نانوفناوری و هوش مصنوعی متحول خواهند ساخت و هوش ماشینی به صورت غیرمتمعارفی، از هوش انسان‌ها برتری می‌یابد. او بنیان‌گذار مفهوم تکینگی فناوری (Technology Singularity) در مباحث حوزه آینده‌پژوهی و آینده‌نگاری است. از نظر او تکینگی فناوریانه، یک همگرایی طرح‌ریزی شده میان انسان‌ها و ماشین‌ها است که به نظر وی در میانه قرن بیست و یکم در زمانی که هوش ماشین‌ها از انسان‌های خالق آن‌ها پیشی می‌گیرد، روی می‌دهد (۱).

نخستین درخشش‌های برجسته تکینگی از سال ۲۰۲۵ آغاز و در ۲۰۴۵ نمود می‌یابد و بر پزشکی و گستره سلامت و صنعت مراقبت‌های سلامت نیز اثر بسیار شگرفی خواهد گذاشت. در همین راستا است که چنین به نظر می‌آید که فناوری‌های وابسته به پزشکی، رشد خطی خود

را به منحنی رشد نمایی (exponential) سوق داده و موجب انفجار داده‌ها، خلق داده‌های بزرگ (Big data) و زایش دستاوردهای بسیار شگرفی خواهند شد که پیش از این، انسان به عنوان هوشمندترین زیستمند کرهٔ خاکی، تجربهٔ آن را نداشته است (۲).

از آنجا که مفهوم تکینگی فناوری از سال ۲۰۰۵ که کورزویل کتاب خود را نوشت مورد استفاده دانش‌پژوهان و آینده‌پژوهان قرار گرفته و آنان چهارچوب منظر نگاه به آیندهٔ خود را بر پایهٔ مفهوم تکینگی بنیان گذاشته‌اند، پرداختن به این مفهوم و بازتاب آن در پزشکی نمایی برای دانش‌پژوهان کشور بسیار حیاتی است. از این رو، نخست به معرفی مفهوم تکینگی فناورانه می‌پردازیم و نیم نگاهی نیز به تعاریف موجود در پشت پردهٔ پزشکی نمایی خواهیم انداخت و سپس جهت پذیرش دوران پسا اطلاعات که دوران همزیستی انسان - ماشین و ورود به دوران تکینگی است، پیشنهاداتی مطرح می‌نماییم.

تکینگی چیست؟

تکینگی، واژه‌ای است که نخست در دانش ریاضیات روایی یافت و معنای آن نقطه‌ای است که یک معادله راه حلی ندارد. در فیزیک اثبات شده است که یک ستارهٔ بزرگ در هنگامهٔ چروکیدگی در نهایت به سیاه چاله بدل خواهد شد و چگالی آن چنان زیاد است که گرانش آن موجب خواهد شد که تکینگی در فضا - زمان روی دهد که در آن نقطه هیچ‌کدام

یک از معادلات استاندارد فیزیک، راه حلی ندارند. در فراتر از افق رویداد (event horizon) این سیاه چاله، ما جهان شناخته شده را داریم ولی در درون آن کسی نمی‌تواند تفاوت میان یک چیز با چیز دیگر را هویدا نماید. واژهٔ تکینگی در هندسه، علوم طبیعی، علوم انسانی و ادبیات و نیز فناوری کاربرد دارد (۱ و ۳).

تکینگی فناوری نیز یک رویداد فرضی است که هوش عمومی مصنوعی (برای مثال شامل رایانه هوشمند، شبکه‌های رایانه‌ای یا روبات‌ها) می‌توانند به صورت پیشرفت‌مندانه‌ای خود را باز طراحی کرده و یا به صورت خودکار ماشین‌هایی هوشمندانه‌تر و نیز نیرومندتر از خود را بسازند. در اینجا ما به نقطهٔ انفجار هوشمندی می‌رسیم که در این نقطه به چنان پایه‌ای از هوشمندی دست خواهیم یافت که از تمام کنترل رایج انسانی و درک او گذر می‌کند. از آنجا که هیچ انسانی، توانمندی‌های موجود در چنین هوشمندی‌ای که فراهوش انسانی است را نمی‌تواند درک نماید، از آن به عنوان تکینگی فناوری یاد کرده‌اند که نقطه‌ای است که فراتر از آن رویدادها غیرقابل پیش‌بینی بوده و در حد هوش انسانی رویدادها غیر قابل ادراک خواهند بود (۴).

از دیدگاه ری کورزیل، تکینگی فناوری در زمانی روی می‌دهد که هوش مصنوعی از توانمندی‌های انسان به عنوان هوشمندترین و توانمندترین گونهٔ حیات روی زمین، عبور می‌نماید و توسعهٔ فناورانه آینده توسط این ماشین‌ها روی خواهد داد. این ماشین‌ها می‌توانند فکر کرده،

عمل کنند و به گونه‌ای تند ارتباط برقرار کرده که انسان‌های عادی نمی‌توانند آن چه روی می‌دهد را درک نمایند. این ماشین‌ها به یک واکنش مملو از چرخه‌های خود - بهبودی وارد می‌شوند؛ به گونه‌ای که هر نسل از هوش مصنوعی، از پیشینیان خود تندتر و تندتر خواهد بود. از این نقطه به بعد، توسعه فناوری، حالت انفجاری خواهد یافت که کنترل آن در دستان ماشین‌ها بوده و از این رو نمی‌توان آن را به صورت دقیق پیش‌بینی نمود.

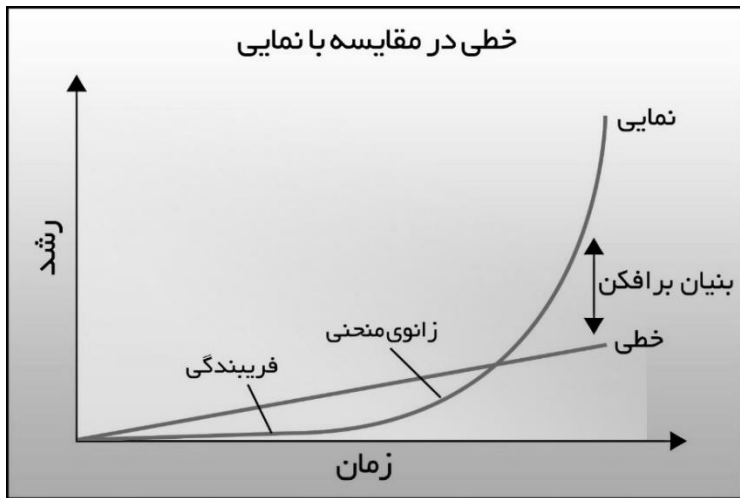
بدین‌سان، ری کورزویل از واژهٔ تکینگی در کتاب خود استفاده می‌کند (۱). او می‌نویسد: ”واژهٔ ”تکینگی“ در کتاب من با کاربرد این اصطلاح در عالم فیزیک، قابل مقایسه است. همان‌گونه که برای ما دشوار است که فراتر از افق رویداد یک سیاه چاله را مشاهده کنیم، برای ما دشوار است که فراتر از افق رویداد تکینگی تاریخی را نیز ببینیم. چگونه ما با مغزهای بیولوژیک محدود خود می‌توانیم تمدن آیندهٔ خود که هوش چند تریلیون برابر را دارد تصور کنیم که چگونه فکر و عمل می‌کند؟ با این وجود، همان‌گونه که ما می‌توانیم ماهیت سیاه چاله‌ها را از طریق تفکر مفهومی که دارند (با وجودی که هرگز تاکنون واقعاً در درون آن‌ها نبوده‌ایم) ترسیم کنیم، تفکر امروزی ما به اندازهٔ کافی قوی است که بخواهد پیش‌بینی‌های معناداری را پیرامون دلالت‌های تکینگی یافت نماید. این همان چیزی است که من تلاش کرده‌ام در کتابم بازگو کنم.“ (۵).

فناوری نمایی چیست؟

ما همگی با قانون مور (Moore's law) آشنایی داریم که مدعی بود افت حجمی ترانزیستورها بر روی یک مدار یکپارچه، اجازه ظهور دو برابر عملکرد مثبتی ادوات الکترونیک را در هر سال فراهم می آورد (۵)؛ اما پیشرفت های فناورانه دو دهه اخیر حاکی از آن است که رشد فناوری از آنچه که مور نیز پیش بینی کرده بود فزونی یافته و با نرخ نمایی (Exponential rate) رشد می یابد. پیتر دیامندس که بنیانگذار دانشگاه تکینگی و نیز جایزه ایکس است با مشاهده پیشرفت های موجود در داده های بزرگ (big data)، پزشکی فردگرایانه (personalized medicine)، چاپ سه بعدی و هوش مصنوعی، معتقد است که فناوری وارد دوره رشد نمایی خود شده است که سرعت آن به اندازه ای تند شده است که از قانون مور نیز پیشی جسته است و این خود موجب ایجاد تحولات بنیان برافکن در گستره مراقبت های سلامت خواهد شد (۶).

بر اساس منحنی ترسیم شده در شکل ۱ می توان مراحل رشد و تکامل فناوری های با رشد نمایی را تجسم کرد. نخست، فناوری ها با چنان نرخی رشد می نمایند که به نظر می رسد که خطی باشد و این هنگامه، دوران نهان رشد فناوری است که آن را هنگامه فریبندگی (deceptive) می نامند. در این دوران، پیشرفت ناچیز بوده و عملکرد نیز پایین تر از سطح انتظار است. اما هنگامی که کارآیی به زانوی منحنی می رسد، وارد مرحله رشد بنیان برافکن می شود، بدین صورت آنچه آفریده می شود در فراتر از

حد انتظار خواهد بود و این در هنگامه‌ای است که فناوری دچار از دست دادن هویت مادی (dematerialise)، افت ارزش پولی و دموکراتیزاسیون می‌شود. برای مثال، فناوری سیلیکونی، تعداد بی‌شمار از سخت افزارها را از هویت مادی برانداخت و همه آن‌ها را در یک تلفن هوشمند جای داد و یا دوربین‌های دیجیتالی که هزینه یک عکس را به هیچ سوق دادند و فناوری شبکه موبایل، ارتباطات بی‌سیم گسترده، حتی در فقیرترین بخش‌های جهان را ایجاد کرد (۷).



شکل (۱) مقایسه منحنی رشد خطی و رشد نمایی (Exponential)

ری کورزویل، از این نرخ تغییرات فناورانه در کتاب خود "تکنیکی نزدیک است" به نام "قانون بازگشت‌های پرشتاب" یاد کرده است که در

حقیقت استنتاجی از قانون مور می‌باشد (۱). خود او پیرامون رشد نمایی فناوری و روند تکامل آن چنین می‌نویسد: ”مدل‌های من نشان می‌دهند که نرخ جابه‌جایی پارادایمی ما هر دهه دو برابر می‌شود. به این گونه که سرعت پیشرفت در سده بیستم تدریجاً افزایش یافت تا به نرخ پیشرفت خود در انتهای قرن رسید. به زبان دیگر، آنچه در انتهای قرن بیستم به دست آمده در تراز با بیست سال پیشرفت با نرخ سرعت پیشرفت در سال ۲۰۰۰ قابل مقایسه است. ما بیست سال پیشرفت بعدی را فقط تا سال ۲۰۱۴ تجربه کردیم و سپس همین میزان بیست سال پیشرفت را تنها در هفت سال آینده به دست خواهیم آورد. به زبان دیگر، ما یکصد سال پیشرفت فناورانه را در قرن بیست و یکم تجربه نخواهیم کرد بلکه بر اساس محاسبه نرخ پیشرفت در سال ۲۰۰۰، انتظار ما آن است که ۲۰ هزار سال پیشرفت و با حدود ۱۰۰۰ بار رشد بیش از آنکه در قرن بیستم به دست آوردیم را تجربه کنیم. رشد نمایی فناوری‌های اطلاعات حتی از این هم عظیم‌تر است؛ فناوری‌های اطلاعات را اگر بر اساس عملکرد قیمتی، پهنای باند، ظرفیت و بسیاری دیگر از اندازه‌گیری‌ها محاسبه کنیم، هر سال دو برابر می‌شود. این به معنای فاکتور هزار در ده سال، یک میلیون در بیست سال و یک میلیارد در سی سال است. این بیش از آن چیزی است که در قانون مور با آن رو به رو بودیم.“ (۵).

اکنون با درک مفاهیم تفکر نمایی پیرامون فناوری‌ها، می‌توانیم پدیداری یک صنعت بنیان برافکن در پی صنعت دیگر را ترسیم کنیم.

یک چهارچوب که به صورت شش D نشان داده می‌شود، فرایندهای رشد نمایی را در فناوری ترسیم می‌کند:

۱/ دیجیتالی شدن (Digitalized)

نخست هر فناوری که روند رشد نمایی را پیگیری می‌نماید، می‌بایست توان دیجیتالی شدن را داشته باشد (مانند: فناوری عکس‌برداری).

۲/ فریبندگی (Deceptive)

یک الگوی رشد که در نخست سیمای فریبندگی دارد آشکار می‌شود ولی در نهایت رشد، الگوی بنیان برافکنی را از خود نشان می‌دهد. به زبان دیگر، بعد از یک رشد خطی گول زننده، به رشد نمایی (برای مثال هر ۱/۵ تا ۲ سال دو برابر شدن) دست می‌یابد.

۳/ بنیان برافکنی (Disruptive)

این در هنگامی است که الگوی رشد فناوری بر منحنی رشد نمایی مسلط می‌شود و اثر خود را هویدا می‌سازد.

۴/ از دست دادن هویت مادی (Dematerialize)

هنگامی روی می‌دهد که یک فناوری نوین، چیزهای دیگر را به از

کار افتاده تبدیل می‌کند. تصور این را داشته باشید که هم اکنون شما اجسامی را که هویت مادی خود را از دست داده‌اند دیگر بر دوش نمی‌کشید، مانند ادوات مکان‌یاب جغرافیایی (GPS)، نمایشگرهای CD، وسایل ضبط صوت، ماشین حساب، دوربین‌های ویدئویی که همه آن‌ها هم اکنون از کار افتاده به نظر می‌رسند؛ زیرا تمام آن‌ها را در گوشی هوشمند خود دارید.

۵/ افت ارزش پولی (Demonetize)

هنگامی که اشیاء هویت مادی خود را از دست می‌دهند، به صورت اصولی رایگان می‌شوند (مانند گوشی‌های هوشمند که دوربین‌ها و سامانه‌های مکان‌یاب جغرافیایی را از ارزش پولی انداختند و اسکایپ نیز هزینه تلفن‌های راه دور را افت داد و غیره).

۶/ دموکراتیزاسیون (Democratize)

هنگامی که اشیاء هویت مادی خود را از دست می‌دهند و افت ارزش پولی پیدا می‌کنند، وارد فرایند دموکراتیزاسیون می‌شوند که معنای آن این است که تعداد زیادتری از افراد به آن‌ها دسترسی پیدا خواهند کرد. برای مثال، پیش‌بینی می‌شود که سه میلیارد ذهن جدید آنلاین خواهند شد که این سه میلیارد ذهن جدید، که آنلاین می‌شوند به معنای خلق جدید مشتریان و مخترعان است که به این فناوری‌های بنیان برافکن

دسترسی خواهند داشت (۲).

پزشکی نمایی

پیتر دیامندیس فارغ التحصیل دانشکده پزشکی هاروارد در طب بوده و درجه بیولوژی ملکولی و مهندسی هوافضا را از MIT اخذ کرده و بنیانگذار چندین شرکت با فناوری برتر و کمپانی‌هایی است که در حوزه فضا کار می‌کنند. او با دید یک آینده‌پژوه با گذار از تنگناهای طب کلاسیک به پزشکی آینده می‌نگرد و دستاوردها را در زمینه طب کلاسیک به پزشکی آینده متصل کرده است. او آن‌چنان در این زمینه موفق بوده است که آینده‌پژوهی مشهور همچون ری کورزویل به ستایش کتاب او "فراونی: آینده بهتر از آن است که شما فکر می‌کنید" پرداخته است. او بر اساس تفکر و مطالعات خود به این نتیجه رسیده است که به دلیل خوشه چینی صنعت مراقبت‌های سلامت از فناوری‌های بنیان افکن دیگر که رشد نمایی دارند، صنعت مراقبت‌های سلامت از تمام دیگر فناوری‌ها بنیان برافکن‌تر بوده و این رشد بی‌همتای فناوری‌های وابسته به پزشکی موجب تولد پزشکی نمایی (Exponential medicine) شده است که دستاوردهای آن موجب شگفتی ما خواهند شد (۲، ۶ و ۷).

جدول (۱) فناوری‌های نمایی در گستره علوم پزشکی

هوش مصنوعی و مراقبت‌های سلامت

هوش مصنوعی خواهد توانست پیشنهادات پزشکی فردگرایانه و تشخیص‌های

بهتر طبی را ارائه دهد:

- شرکت‌هایی مانند انلیتیک (Enlitic) از هوش مصنوعی و یادگیری ژرف (Deep Learning) به منظور بهبودی در تصویربرداری تشخیص طبی و شناسایی تومور و نیز یکپارچه سازی داده‌های طبی جهت فراهم آوردن توصیه‌های علمی بهتر برای بیماران و پزشکان، به صورت یکسان، استفاده می‌کنند.
- جانسون و جانسون، ابرکامپیوتر IBM به نام واتسون را آموزش می‌دهند که می‌تواند مقالات علمی با جزئیات کارآزمایی‌های بالینی را خوانده و درک نماید. حتی شرکت اپل نیز با واتسون IBM مشارکت کرده تا امکان دسترسی به داده‌های سلامت از طرف برنامه‌های کاربردی تلفن همراه فراهم شود.
- با چنین روندی، سامانه واتسون شامل ۴ میلیون استناد است که به معنای هضم ۲۷ هزار سند در روز به صورت متوسط است که می‌تواند بینش‌های لازم را برای هزاران کاربر فراهم آورد. پس از یک سال، موفقیت تشخیص طبی واتسون برای سرطان سینه ۹۰ درصد است (در مقایسه با ۵۰ درصد برای پزشکان کنونی).

حس گرهای مراقبت‌های سلامت

ادوات و برنامه‌های کاربردی خود کمی شده و به هم اتصال یافته و قابل

پوشیدن (Wearable) به ما اجازه گردآوری مقادیر چشمگیری از اطلاعات

سودمند را می‌دهند.

- ادوات پوشیدنی مانند مچ بند Quanttus و Vital Connect می‌توانند داده‌های نوار قلب، نشانگان حیاتی، سطوح وضعیتی و استرسی ما را در هر کجای سیاره انتقال دهند.

- شرکت گوگل، حس‌گرهای درونی و بیرونی گسترده‌ای (مانند لنزهای تماسی هوشمند گوگل) را که داده‌های حیاتی شامل سطوح گلوکز تا مواد شیمیایی خون را پایش می‌نمایند، توسعه می‌دهد.
- تری کورد (Tricorder) مشهور فیلم پیش‌تازان فضا (Star Trek) نه تنها برای پزشکان یا پرستاران بلکه برای شما به عنوان مصرف کننده، به بازار خواهد آمد.

روبوتیک و مراقبت‌های سلامت

- روبوت‌های پزشکی با توان دقت، حساسیت و جا به جایی بالایی که دارند به ما اجازه خدمت به بیماران بیشتر را در سراسر جهان با سرعت بیشتر و هزینه کم‌تر را می‌دهند.
- تاکنون بیش از ۳ میلیون جراحی در سراسر جهان با سامانه جراحی روبوتیک داونچی با کاربرد دید 3D HD در درون بدن با حرکات دقیق که فاقد لرزش‌های دست انسانی است، انجام گردیده است.
- یک نسل از روبوت‌های جراحی در حال توسعه هستند که به صورت خودکار و دقیق اعمال جراحی رایج را می‌توانند بدون خطای انسانی با هزینه کم انجام داده و بدین طریق جراحی را به دوران افت ارزش پول و دموکراتیزاسیون هدایت نمایند.
- فناوری‌های حضور دور مانند فناوری مناسب BEAM و سلامت In Touch به پزشکان برجسته امکان حضور در سراسر مکان‌های جهان جهت مشاوره و راند بیمارستان‌ها را خواهند داد.

چاپ سه بعدی

- ساخت ادوات ارزان و قابل دسترس که مورد تقاضای میلیون‌ها نفر می‌باشند، کمبود منابع برای پیوند اعضا را رفع می‌نمایند.
- سامانه‌های سه بعدی به چاپ دقیق مدل‌های آناتومیک و اندامی پرداخته و امکان جراحی‌ها، کاشت ادوات، اسکلت‌های بیرونی، ادوات کمک شنوایی،

پروتزها، ادوات برای اسکولیوز و دیگر کاربردها بر اساس نیاز بیمار و شرایط فردی وی امکان پذیر می نمایند.

- دانشجویان در دانشگاه واشنگتن، یک بازوی رباتیک را با چاپ سه بعدی با هزینه دویست دلاری فراهم کردند و این در حالی است که اعضاء رباتیک سنتی هزینه ۵۰ تا ۷۰ هزار دلاری داشته و با رشد کودک نیز می بایست جایگزین شوند.
- شرکت هایی مانند Organovo و تیم دکتر آنتونی آتالا در حال چاپ زیستی سه بعدی با سلول ها هستند که بافت ها، عروق خونی و حتی اعضاء کوچک را تولید می کنند.

ژنومیک و داده های بزرگ

هزینه توالی یابی ژنومی ۱۰۰ هزار بار کاهش یافته است و به این صورت که از هزینه ۱۰۰ میلیون دلاری برای هر ژنوم در سال ۲۰۰۱ بود هم اکنون به یک هزار دلار سقوط یافته است که این به معنای درنوردیدن قانون مور با سه برابر سرعت بوده است.

- در شرکت فزونی عمر انسان، مأموریت گردآوری عظیم ترین داده های مجموعه ژنومیک تعریف شده است. HLI، یک میلیون ژنوم کامل انسانی را توالی یابی کرده و اطلاعات میکروبیوم، اسکن های تصویربرداری بدن با MRI، متابولوم ها و غیره ... را گرد خواهد آورد.
- آنگاه با مجموعه چنین داده های بزرگی، HLI می تواند از رموز بیولوژی ما پرده برداری نماید. با یافت بینش های نوین خواهیم توانست سرطان، بیماری های قلبی و دژنراتیو عصبی را درمان و در نهایت طول عمر انسان را افزایش دهیم.

سلول های بنیادی

ما هم اکنون در مراحل آغازین توسعه درمان های بر پایه سلول های بنیادی هستیم. درمان های آینده، تحول برانگیز و حیرت آور، خواهند بود.

- درمان با سلول‌های بنیادی، بازآفرینش و نوسازی بافتی را نوید می‌دهد و می‌تواند هر چیزی را از کوری تا آسیب‌های نخاعی، دیابت تیپ یک، بیماری پارکینسون، آلزایمر، بیماری‌های قلبی، سکنه‌های مغزی، سوختگی‌ها، سرطان و آرتروز را درمان کند.
- در سال ۲۰۱۲، پژوهشگران Cedars-Sinai، یکی از درمان‌های با سلول‌های بنیادی موفق خود را گزارش کردند. آن‌ها با استفاده از سلول‌های بنیادی خود بیمار، بافت قلبی را بازآفرینش کرده و آسیب برخاسته از حمله قلبی را زدودند.

امروزه، پزشکی در میانه راه تکاملی خود است و با فناوری‌های نمایی به پیش رانده می‌شود؛ فناوری‌هایی همچون هوش مصنوعی، حس‌گرها، ربات‌ها، چاپ سه بعدی، ژنومیک و سلول‌های بنیادی. هم اکنون صنعت مراقبت‌های سلامت سه تریلیون دلاری در هنگامه فریبندگی (deceptive) منحنی رشد نمایی خود است؛ بدین‌سان، به سوی از دست دادن هویت مادی، افت ارزش پولی و دموکراتیزاسیون خود میل می‌کند؛ یعنی آنچه که ما آن را رشد نمایی نامیدیم و از ویژگی‌های فناوری‌های نمایی (مانند پزشکی نمایی) محسوب می‌گردد، بر اساس چنین برداشتی از پزشکی نمایی می‌توان آینده ده ساله آن را که از سال ۲۰۲۵ هویدا می‌شود، چنین تجسم کرد:

* اسکن‌های سلامت خودکار توانمند شده با هوش مصنوعی، بهترین شیوه‌های تشخیصی را برای فقیرترین و ثروتمندترین افراد روی زمین فراهم خواهند آورد.

* توالی‌یابی ژنومیک گسترده مقیاس و یادگیری ماشینی، ما را توانمند می‌سازند تا ریشه بیماری‌هایی همچون سرطان، بیماری‌های قلبی - عروقی و بیماری‌های دژنراتیو عصبی را درک کنیم.

* جراحان روبوتیک اعمال دقیق را در هر مقیاس زمانی با هزینه ناچیز انجام خواهند داد.

ما می‌توانیم شاهد رشد قلب، کبد، ریه و کلیه با پزشکی بازآفرینشی باشیم و دیگر نیازی به انتظار دهنده عضو نخواهد بود.

این همه آینده‌پردازی، برخاسته از همگرایی فناوری‌های پرشتابی خواهد بود که در شکل ۱ ترسیم شده‌اند (۸).

هر چند امروزه، اثرات هوش مصنوعی، نانوفناوری و بیولوژی کوانتومی بر پزشکی در آغاز راه خود هستند و پیامدهای مستقیم شگرفی بر پزشکی کنونی نداشته‌اند ولی دستاورد آن‌ها بر پزشکی آینده، بنیان برافکن خواهد بود (۹). از نظر ری کورزویل، سه انقلاب عمده ما را به سرمنزله تکینگی در سال ۲۰۴۵ خواهند رساند؛ این سه انقلاب شامل انقلاب در ژنتیک، انقلاب در نانوفناوری و انقلاب در روبوتیک است (۱۰).

این سه انقلاب همان سه انقلابی هستند که در مرز پیشرونده پزشکی نمایی جای دارند و موتور محرکه ایجاد رشد نمایی بوده و پیشرفت تند خارق‌العاده پزشکی آینده را رقم خواهند زد. شاید برترین آن‌ها همان انقلاب روبوتیک (هوش مصنوعی نیرومند) باشد که معنای آن خلق رایانه‌هایی است که دارای توان تفکری هستند که از توان تفکر انسان‌ها

پیشی می‌جوید و در نتیجه ما در تکینگی به جایی خواهیم رسید که دیگر انسان کنونی که ما به عنوان هوش غالب بر روی زمین می‌شناسیم دیگر هوش غالب بر زمین نخواهد بود و در پایان قرن بیست و یکم، هوش ماشینی و غیربیولوژیک یا محاسبه‌ای، تریلیون‌ها بار از قدرت مغز انسان‌ها، برتر خواهد بود (۱۰) و این همان نقطهٔ تکینگی فناوری است که در آن قدرت ماشین‌های هوشمند از انسان‌ها پیشی می‌گیرند.

بر پایهٔ چنین تجسمی است که مفاهیم تکینگی و پزشکی نمایی در هم آمیخته شده‌اند و به عنوان مفاهیم تفکیک ناپذیر در حوزهٔ آینده پژوهی پزشکی مطرح می‌شوند.

نشانگان پزشکی نمایی و تکینگی فناوری

دکتر جیمز کانتون یک آینده‌پژوه سرشناس جهانی است که مشاورهٔ ۱۰۰ شرکت موفق و دولت پیرامون ابروندهای آینده و راهبردهای نوآوری را بر عهده دارد و مقالات وی در مجلات معتبر وال استریت، فورچون، فوربز و نیویورک تایمز به چاپ می‌رسد و اکنون به عنوان یک کارآفرین دیجیتال، در بخش مدیریت کاخ سفید، انجام وظیفه می‌نماید. او با رصد مفاهیم تکینگی فناوری ری کورزویل و خوشه چینی از افکار پتر دیامندیس، در سال ۲۰۱۵ کتاب “هوشمندی آینده Future smart” را به چاپ رساند. در بخش پزشکی این کتاب که به آینده پژوهی طب اختصاص دارد می‌توان مصادیق و نشانگان پزشکی نمایی و تکینگی فناوری را یافت

نمود. از نظر او هفت انقلاب در پزشکی به صورت رشد نمایی، پزشکی را به سوی پزشکی نمایی سوق می‌دهند. این انقلاب‌ها شامل فناوری DNA نو ترکیب، ژنومیک و توالی‌یابی ژن، انقلاب در داده‌های بزرگ (Big data) و رشد پزشکی فردگرایانه با اساس قراردادن DNA فردی و دیگر شیوه‌های تشخیص پزشکی، انقلاب در مراقبت‌های سلامت دیجیتال با ایجاد کارآمدی و ایمنی از طریق شبکه‌های مجازی، iPads، فناوری وب و فناوری پوشیدنی (wearable)، انقلاب در پزشکی بازآفرینشی (regenerative medicine)، انقلاب فزونی در سلامت با کاربرد پیش‌بینی، پیشگیری و سپس درمان با ارتقاء سیستم ایمنی جهت مقابله با بیماری، افزایش کارآیی شناختی، بهینه سازی قدرت بدنی و عملکرد عضوی، طراوت بخشیدن به نرمینگی (Plasticity) عصبی، افزایش حافظه و چالاکای قوای روانی و انقلاب در افزایش طول عمر و فناوری‌های ضد پیری و افزایش گستره زندگی سالم در فراتر از یکصد سال می‌باشند (۱۱).

چنین می‌نماید که فناوری‌های نانو، زیستی، شناختی و دیجیتالی، برای گسترش زندگی سالم و پرنشاط در گستره آینده‌نگاری (۲۰۵۰-۲۰۲۰ میلادی) به کار گرفته خواهند شد و ما را به مکان نقطه تکینگی که حدس زده می‌شود در سال ۲۰۴۵ تجلی یابد، سوق می‌دهند. طلیعه‌دار پزشکی نمایی، پیشرفت‌های حاصله در پزشکی ژنومیک است که خود نیز نوید دهنده تابان شدن تکینگی ژنومیک می‌باشد. هم اکنون کمپانی آیلومینا برنامه کاربردی "ژنوم من" را توسعه داده است که به

صورت یک ابزار آموزشی برای مشاهده داده‌های ژنومیک به کار می‌آید و می‌تواند به عنوان یک پورتال، سطح گفت‌وگو را برای پزشک و بیمار جهت اطلاعات ژنتیکی و پزشکی فراهم آورد. ایلومینا، تجزیه و تحلیل گزارش موتاسیون در ۱۶۰۰ ژن شامل ۱۲۰۰ بیماری را برای بیمارانی که پزشکان آن‌ها TruGenomeTM Predisposition screen را سفارش داده باشند، ارائه می‌دهد. این نشانگان، اولین گام‌ها به سوی “تکینگی ژنومیک” است که در آن هنگامه افراد خواهند توانست به صورت روزانه در هر زمان که بخواهند، ژنوم خود را توالی‌یابی نموده و از اخبار روزانه DNA خود از طریق برنامه‌های کاربردی تلفن همراه آگاهی یافته و به درمان بیماری در پیش از ظهور نشانگان بالینی، اقدام نمایند (۱۲).

این نشانگان که طلیعه‌دار دوران تکینگی فناوری و اوج پزشکی نمایی است خود تکینگی در مراقبت‌های سلامت را به ارمغان خواهد آورد و از این نقطه به بعد دیگر فقط می‌توان با نظریه‌پردازی به دوران پسا تکینگی در مراقبت‌های سلامت نگریست (۱۳). در این دوران است که تکامل همزمان همزیست انسان-ماشین-وب روی خواهد داد و پزشکان مجازی مستقر در وب و روبات‌ها (هوش‌های مصنوعی) در تارنماهای پیچیده، نبض بیماران را در دست خواهند گرفت (۱۳).

پیشنهادهای

چنین می‌نماید که تکینگی فناوری موجب پیش رانش پزشکی نمایی

گردیده و حد فاصل دانش و کار بالینی را در خواهد نوردید و موجب زایش نسخه ۲/۰ پزشکی در آینده خواهد شد (۸ و ۱۴)؛ هر چند که نقدهای مهمی بر علیه نظریه تکینگی فناوری از دیدگاه تجزیه و تحلیل فلسفی و علمی وجود دارد (۱۰، ۱۵ و ۱۶). با وجود چنین فضاهاى پر تنش پیرامون شکل‌گیری تکینگی فناوری در محافل علمی، پیشرفت‌های دهه اخیر همگی نشانگر خیزش تکینگی فناوری بوده و ما باید خود را برای آینده‌ای که تابش آن از ۲۰۲۵ در گستره پزشکی هویدا خواهد شد آماده سازیم؛ زیرا نه تنها حرفه پزشکی دچار تحولات بنیان برافکن می‌شود بلکه ارتباط پزشک و بیمار نیز دچار تغییرات دینامیک حیرت‌انگیزی خواهد شد (۱۷). با تمام این چالش‌ها، ما تنها نباید نظاره‌گر رخ‌نمایی پزشکی نمایی و تکینگی فناوری باشیم بلکه باید به صورت فعال و کنش‌گر با آن رو به رو شده و خود نیز در خلق این آینده شگفت‌انگیز مشارکت نماییم.

در پذیرایی از این ابر روند حاکم بر فضای پزشکی، نخست لازم است یک ضرب آهنگ متوازن و همسان در میان تلاش‌های پراکنده که در نقشه علمی کشور در گستره سلامت، سیاست‌های کلان سلامت جمهوری اسلامی ایران و فعالیت‌های معاونت علمی ریاست جمهوری در پشتیبانی از علم و فناوری‌های نوین به ویژه زیست فناوری، فناوری اطلاعات، فناوری نانو و فناوری شناختی (NCBI) روی می‌دهد، ایجاد کرد. این همگرایی واحد در سیاست علمی کشور در قالب شکل‌گیری یک بنیاد ملی علم که تدوین‌گر سیاست واحد برای گام نهادن در این گستره‌های نوین است،

امکان‌پذیر می‌شود. به زبان دیگر، در راهبردهای تدوینی توسط بنیاد ملی علم که چهارچوب آن از طریق تمام ذی‌نفع‌ها و کنش‌گران گستره علم و فناوری در فضای ملی فراهم می‌شود، می‌بایست یک پلاتفورم عملکردی را جهت اقدامات راهبردی در سطح ملی برای فناوری‌های نوین (NCBI) سامان دهی نمود.

این پلاتفورم می‌تواند ضمن برشمردن مأموریت‌های دانشگاه‌ها و پارک‌های علم و فناوری به شکل‌دهی خوشه‌های علوم نوین (NCBI) به شکل هوشمندانه تخصص‌گرایانه (Smart Specialization) در قالب مناطق ویژه علم و فناوری، پردازد (۱۸). این به معنای آن است که شکل‌دهی به مناطق ویژه علم و فناوری با مأموریت تعریف شده در قالب تخصص‌گرایی برخاسته از نگرش به ابروندها به صورت هوشمندانه، می‌تواند راهبرد پسندیده‌ای برای گذار به دنیای فناوری‌های نوین باشد. همانند کشورهای پیشرو که خود را آماده پذیرایی از دستاوردهای پزشکی نمایی می‌نمایند، برگزاری دوره‌های آشنایی با مفاهیم آینده‌نگری در گستره پزشکی با تأکید بر تکینگی فناوری در قالب دوره‌های کوتاه مدت و مجازی و یا برگزاری همایش‌های سالانه پزشکی نمایی، جهت نشان دادن مرزهای دانش، می‌تواند بسیار راه‌گشا باشد.

در هر صورت، می‌بایست مفاهیم پزشکی آینده و فلسفه حاکم بر آن و فناوری‌های مرزשکن و بحرانی، با خوی و منش نمایی را برای جامعه علمی به زبان ساده آموزش داد. از سوی دیگر، برای ساماندهی یک مرکز

رصد علم و فناوری برای دیده‌بانی فناوری‌های مرزשکن و نمایی در سطح جهان و تدوین راهبردهای سنجیده برای انتقال، بومی سازی و رشد فناوری‌های نوپدید اهتمام ورزید. این رصدخانه علم و فناوری می‌تواند چهارچوب گفتمان علمی و چگونگی واکنش به پدیداری فناوری‌های نمایی و مرزشکن را سامان داده و نقاط بحرانی را برای رشد این فناوری‌ها در نقشه راه توسعه علمی کشور بر مبنای آمایش سرزمین، ترسیم نماید.

منابع

1. Kurzweil R. The singularity is near. New York: Penguin Books, 2005.
2. Exponential Medicine Conference Report. San Diego, California, USA. 2014. (Accessed Feb 8, 2016, at <http://robertoascione.com/wp-content/uploads/2015/07/Exponential-Medicine-Conference-Report-1.pdf>)
3. Singularity. (Accessed Feb 8, 2016, at <https://en.wikipedia.org/wiki/Singularity>)
4. Technological singularity. (Accessed Feb 8, 2016, at https://en.wikipedia.org/wiki/Technological_singularity)
5. Kurzweil R. (Accessed Feb 8, 2016, at <http://www.singularity.com/qanda.html>)
6. Diamandis P, Kotler S. Abundance, The future is better than you think. New York: Free Press, 2012, 189-204.

7. Popa S. Exponential Medicine Conference. San Diego, California, USA. 2014. (Accessed Feb 8, 2016, at <http://www.ipem.ac.uk/Portals/0/Documents/Conferences/Conference%20Reports/2014/Travel%20bursary%20-%20Popa%20-%20for%20web.pdf>)
8. Diamandis P. Disrupting today's healthcare system. 2015. (Accessed Feb 8, 2016, at http://www.huffingtonpost.com/peter-diamandis/disrupting-todays-healthc_b_8512200.html.)
9. Solez K, Bernier A, Crichton J, et al. Bridging the gap between the technological singularity and mainstream medicine: highlighting a course on technology and the future of medicine. *Glob J Health Sci* 2013; 5: 112-25.
10. Tucker P. The Singularity and human destiny. 2006. (Accessed Feb 08, 2016, at <http://www.singularity.com/KurzweilFuturist.pdf>)
11. Canton J. Future smart: Managing the game-changing trends that will transform your world. Philadelphia: Da Capo Press, 2015, 218-230.
12. Marusina K. Genomic singularity is nar. 2014. *Genetic Engineering Biotechnol News* 2014; 34: 1: 38-40.
13. Gillam M, Feied C, Handler J, et al. The Healthcare Singularity and the Age of Semantic Medicine. 2009. (Accessed Feb 8, 2016, at http://research.microsoft.com/en-us/collaboration/fourthparadigm/4th_paradigm_book_part2_gillam.pdf).
14. Tobin MJ. Generalizability and singularity. The crossroads between science and clinical practice. *Am J Respir Crit Care Med* 2014; 189: 761-2.
15. Chalmers D. The singularity: A philosophical analysis. *J Conscious Stud* 2010; 17: 7-65.
16. Goertzel B. Human-level artificial general intelligence and the possibility of a technological singularity: A reaction to Ray Kurzweil's *The Singularity Is Near*, and McDermott's critique of Kurzweil. *Artificial Intelligence* 2007; 171: 1161-73.

17. Amarasingham R. The Approaching singularity in medicine: When computers exceed physician performance. 2014. (Accessed Feb 8, 2016, at <https://repositories.tdl.org/utswmed-ir/handle/2152.5/1390>).
18. Nabipour I. The Knowledge region. Bushehr: University and Medical Sciences Press, 2015.

