

## ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ REVIEW

# Η συμβολή των βιοτραπεζών στην υγεία, στην οικονομία και στην έρευνα

Η βιοτράπεζα αποτελεί ένα κέντρο συλλογής, καταγραφής, αποθήκευσης, επεξεργασίας και διανομής βιολογικών δειγμάτων, τα οποία μπορούν να χρησιμοποιηθούν για διάφορους σκοπούς. Η ραγδαία τεχνολογική εξέλιξη στον χώρο των βιοϊατρικών επιστημών συνέβαλε ουσιαστικά στην ανάπτυξη των βιοτραπεζών τα τελευταία έτη και στην ανάδειξή τους σε κύριο παράγοντα διάγνωσης και κατανόησης πολύπλοκων νοσημάτων, αλλά και παροχής υπηρεσιών εξατομικευμένης Ιατρικής. Η ανάπτυξη ενός τέτοιου δικτύου θα επηρεάσει θετικά την επιστημονική έρευνα, το επίπεδο υγείας του πληθυσμού αλλά και την οικονομία, όπως προκύπτει από σχετικές έρευνες. Στο παρόν άρθρο και μέσα από μια επισκόπηση της διεθνούς βιβλιογραφίας αναλύονται οι βασικές κατηγορίες βιοτραπεζών καθώς και οι τομείς επιρροής τους και γίνεται αναφορά στην ευρωπαϊκή ερευνητική υποδομή βιοτραπεζών αλλά και στα θέματα που μπορεί να προκύψουν σχετικά με την κυριότητα των βιολογικών δειγμάτων και δεδομένων.

### 1. ΣΥΝΤΟΜΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ – ΟΡΙΣΜΟΣ ΒΙΟΤΡΑΠΕΖΩΝ

Ένα από τα σημαντικότερα γεγονότα του 20ού αιώνα αποτελεί η ολοκλήρωση του προγράμματος αποκωδικοποίησης του ανθρώπινου γονιδιώματος (human genome project). Με την ολοκλήρωση αυτή και με τις προόδους που ακολούθησαν και συνεχίζονται στον χώρο της βιολογίας συστημάτων, ειδικότερα με την ανάπτυξη των προσεγγίσεων της Γενομικής, πραγματοποιείται μια επανάσταση στον χώρο των βιοϊατρικών επιστημών. Πλέον, οι επιστήμονες είναι σε θέση να μελετούν σε βάθος και να κατανοούν νοσήματα τα οποία δεν ήταν δυνατό να κατανοηθούν στο παρελθόν, να αποθηκεύουν σημαντικά στοιχεία σε ειδικά διαμορφωμένες βάσεις δεδομένων και να παρέχουν εξατομικευμένη φροντίδα υγείας.

Τα ανθρώπινα δείγματα συλλέγονται και αποθηκεύονται σε εργαστήρια, εδώ και >100 έτη. Οι τράπεζες δειγμάτων όμως εξελίχθηκαν από μικρούς οργανισμούς, βασισμένοι στις ανάγκες μιας συγκεκριμένης έρευνας, σε αποθετήρια εκατοντάδων δειγμάτων, κυρίως λόγω του φθίνοντος

κόστους της τεχνολογίας συντήρησης. Επιπρόσθετα, οι ήδη υπάρχουσες γνώσεις και πρακτικές, σε συνδυασμό με την ανάπτυξη νέων τεχνολογιών ταχείας ανίχνευσης (high-throughput technologies), έχουν δημιουργήσει τις προϋποθέσεις για την κατανόηση σε βάθος των παθογενετικών μηχανισμών των εν λόγω ασθενειών, τη διάκρισή τους σε ειδικές κατηγορίες που δεν ήμασταν σε θέση να καταγράψουμε στο παρελθόν, την ανεύρεση εξειδικευμένων θεραπευτικών στόχων για κάθε κατηγορία και, συνεπώς, την ουσιαστική παροχή της αποκαλούμενης «εξατομικευμένης Ιατρικής» (personalized medicine).

Η έρευνα σχετικά με τις προαναφερθείσες ασθένειες προϋποθέτει την ύπαρξη και τη μελέτη ενός μεγάλου αριθμού βιολογικών δειγμάτων, τα οποία θα συνοδεύονται από σημαντικές πληροφορίες σε επιδημιολογικό, κλινικό, βιολογικό και μοριακό επίπεδο. Τα δείγματα μπορεί να είναι ιστοί, κύτταρα, DNA, αίμα, πλάσμα ή και άλλα βιολογικά υγρά.

Κινητήρια δύναμη για την υλοποίηση των παραπάνω στόχων αποτελεί η δημιουργία, η παραγωγική και αποτελεσματική λειτουργία των βιοτραπεζών.

ΑΡΧΕΙΑ ΕΛΛΗΝΙΚΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ 2018, 35(3):358–363  
ARCHIVES OF HELLENIC MEDICINE 2018, 35(3):358–363

Α. Αποστολόπουλος,<sup>1</sup>  
Δ. Θάνος,<sup>2</sup>  
Α. Χατζάκης<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Οικονομολόγος

<sup>2</sup>Κέντρο Βασικής Έρευνας, Ίδρυμα  
Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας  
Αθηνών, Αθήνα

<sup>3</sup>Εργαστήριο Υγιεινής, Επιδημιολογίας  
και Ιατρικής Στατιστικής, Ιατρική Σχολή,  
Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο  
Αθηνών, Αθήνα

The contribution of biobanks to  
health, the economy and research

Abstract at the end of the article

### Λέξεις ευρετηρίου

Βιοτράπεζα  
Δείγματα  
Εξατομικευμένη Ιατρική  
Νοσήματα

Υποβλήθηκε 17.5.2017

Εγκρίθηκε 28.6.2017

Οι βιοτράπεζες αποτελούν τα κέντρα βιολογικών πόρων, με σκοπό τη συλλογή, την επεξεργασία, την αποθήκευση και τη διανομή βιολογικών δειγμάτων, διατηρώντας ταυτόχρονα και τα κλινικά δεδομένα που συνοδεύουν τα εν λόγω δείγματα. Από τα τέλη της δεκαετίας του 1990, οι βιοτράπεζες έχουν καταστεί βασικός συντελεστής της ιατρικής και της φαρμακευτικής έρευνας, υποστηρίζοντας πολλούς τύπους σύγχρονης έρευνας, όπως η γονιδιωματική και η εξασφαλισμένη Ιατρική. Εξασφαλίζοντας πρόσβαση σε δεδομένα που αντιπροσωπεύουν μεγάλο αριθμό ανθρώπων, οι βιοτράπεζες προσφέρουν στους ερευνητές δείγματα υψηλής ποιότητας προκειμένου να χρησιμοποιηθούν για διάφορους σκοπούς: Ακαδημαϊκή έρευνα, βιομηχανική έρευνα, θεραπευτικούς-διδασκτικούς σκοπούς, καθώς και για εμπορική εκμετάλλευση,<sup>1</sup> πάντα ανάλογα με τον τύπο και τον σκοπό της κάθε βιοτράπεζας.

## 2. ΚΑΤΗΓΟΡΙΕΣ ΒΙΟΤΡΑΠΕΖΩΝ

Οι βιοτράπεζες μπορούν να δημιουργηθούν μέσα σε ακαδημαϊκά, ιατρικά ή ερευνητικά ιδρύματα, νοσοκομεία, φαρμακευτικές ή βιοϊατρικές εταιρείες ή ως ανεξάρτητοι οργανισμοί. Μια σαφής διάκριση μεταξύ ερευνητικών, διαγνωστικών και θεραπευτικών βιοτραπεζών δεν είναι πάντα εύκολη (για παράδειγμα, το αίμα ομφάλιου λώρου συνήθως συλλέγεται για θεραπευτικούς σκοπούς, μπορεί όμως να χρησιμοποιηθεί για την έρευνα, ενώ τα δείγματα καρκινικού ιστού μπορεί να αποτελέσουν τη βάση για αντικαρκινικά εμβόλια).

Οι Gottweis και Zatloukal<sup>2</sup> διέκριναν τέσσερις κατηγορίες μεταξύ των ερευνητικών βιοτραπεζών: Βιοτράπεζες κλινικής περίπτωσης (clinical case), που βασίζονται σε βιολογικά δείγματα από ασθενείς με συγκεκριμένα νοσήματα, βιοτράπεζες γενικού πληθυσμού, οι οποίες παρακολουθούν μια μερίδα του πληθυσμού για ένα μεγάλο χρονικό διάστημα (π.χ. UK Biobank), πληθυσμιακές βιοτράπεζες που ακολουθούν μια συγκεκριμένη ομάδα του πληθυσμού με ομοιογενές γενετικό και περιβαλλοντικό προφίλ (για παράδειγμα, η ισλανδική βιοτράπεζα) και, τέλος, βιοτράπεζες οι οποίες αποθηκεύουν δείγματα από μονοζυγωτικά και διζυγωτικά δίδυμα (για παράδειγμα GenomEUtwin και το σουηδικό μητρώο διδύμων).

Επιπρόσθετα, οι βιοτράπεζες μπορούν να κατηγοριοποιηθούν ανάλογα με τον σκοπό τους (έρευνα, μεταμόσχευση ιστού, διαγνωστικοί σκοποί, εγκληματολογία, εμπορική εκμετάλλευση) ή τη νομική τους διάσταση, η οποία μπορεί να είναι είτε μη κερδοσκοπικού (non-profit) είτε κερδοσκοπικού χαρακτήρα (for-profit). Παραδείγματα μη κερδοσκοπικών βιοτραπεζών αποτελούν όλοι οι οργανισμοί

που λειτουργούν στο πλαίσιο ακαδημαϊκής-πανεπιστημιακής έρευνας και οι βιοτράπεζες οι οποίες ανήκουν στον δημόσιο τομέα. Καθώς το νομικό καθεστώς που διέπει την εμπορική εκμετάλλευση ανθρώπινου δείγματος διαφέρει ανά χώρα (και σε πολλές χώρες δεν έχει θεσπιστεί ανάλογο νομικό πλαίσιο), η έκταση των εμπορικών βιοτραπεζών είναι ακόμη περιορισμένη. Χαρακτηριστικά αναφέρουμε την Cell&Co Biorepository και την DeCODE genetics από ευρωπαϊκές εμπορικές βιοτράπεζες.

Ωστόσο, μια πιο γενική διάκριση εντός του ερευνητικού τομέα των βιοτραπεζών μπορεί να τεθεί μεταξύ των πληθυσμιακών βιοτραπεζών (επικεντρώνονται στη μελέτη της εξέλιξης των κοινών ή των πολύπλοκων νοσημάτων με την πάροδο του χρόνου, και κυρίως συλλέγουν αίμα ή νουκλεϊκά οξέα) και των βιοτραπεζών νοσημάτων (συλλέγουν δείγματα ιστού και αποθηκεύουν τα κλινικά δεδομένα).

Η κατηγοριοποίηση αυτή είναι όμοια με εκείνη που χρησιμοποιείται από το Πανευρωπαϊκό Δίκτυο Βιοτραπεζών και Βιομοριακών Ερευνητικών Υποδομών BBMRI (Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructures), το οποίο, όπως αναφέρθηκε, διαχωρίζει τις βιοτράπεζες με βάση τα πακέτα εργασίας τους (work packages, WP) σε WP2 (πληθυσμιακές βιοτράπεζες) και WP3 (βιοτράπεζες νοσημάτων).

### 2.1. Βιοτράπεζες γενικού πληθυσμού

Οι γενικές μελέτες οι οποίες έχουν τη βάση τους σε βιοτράπεζες γίνονται όλο και πιο συχνές, καθώς οι ερευνητές αναγνωρίζουν την ανάγκη για μεγάλες ποσότητες των δειγμάτων, προκειμένου να προσδιορίσουν τη γενετική βάση της ευαισθησίας των ανθρώπων σε κοινά νοσήματα. Μεγάλου μεγέθους πληθυσμιακές βιοτράπεζες συνδέουν γενετικά δεδομένα με πληροφορίες για το επίπεδο υγείας του πληθυσμού, τον τρόπο ζωής του, καθώς και με περιβαλλοντικούς παράγοντες. Οι βιοτράπεζες γενικού πληθυσμού ορίζονται από τον Οργανισμό Οικονομικής Συνεργασίας και Ανάπτυξης (ΟΟΣΑ) ως «συλλογές βιολογικού υλικού και των συνδεδεμένων δεδομένων και πληροφοριών που είναι αποθηκευμένες σε ένα οργανωμένο σύστημα για έναν συγκεκριμένο πληθυσμό ή ένα υποσύνολο του πληθυσμού».<sup>3</sup>

Ένας άλλος ορισμός για τις πληθυσμιακές βιοτράπεζες έχει δοθεί από το Συμβούλιο της Ευρώπης: «Μια συλλογή βιολογικών δειγμάτων που έχει τα ακόλουθα χαρακτηριστικά: η συλλογή έχει μια συγκεκριμένη πληθυσμιακή βάση, έχει εγκατασταθεί ή μετατραπεί προκειμένου να προμηθεύει βιολογικά υλικά ή τα στοιχεία που προέρχονται από αυτά για πολλά μελλοντικά ερευνητικά προγράμματα, περιέχει βιολογικά υλικά και προσωπικά δεδομένα τα οποία ενδέ-

χεται να περιλαμβάνουν ή να συνδέονται με γενεαλογικά, ιατρικά ή στοιχεία του τρόπου ζωής των ανθρώπων και μπορούν να ενημερώνονται τακτικά».<sup>4</sup>

Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί η UK Biobank, στόχος της οποίας είναι η βελτίωση της πρόληψης, της διάγνωσης και της θεραπείας ενός ευρέος φάσματος σοβαρών και απειλητικών για τη ζωή νοσημάτων, περιλαμβανομένου του καρκίνου, των καρδιακών νοσημάτων, του διαβήτη, της κατάθλιψης, της άνοιας και άλλων. Στο πρόγραμμα συμμετείχαν 500.000 άτομα, ηλικίας 40–69 ετών, κατά το διάστημα 2006–2010, τα οποία υποβλήθηκαν σε εξετάσεις, έδωσαν αίμα, ούρα και πτύελα για μελλοντική ανάλυση, παρείχαν λεπτομερή πληροφόρηση για τη ζωή τους και τον τρόπο ζωής τους, και συμφώνησαν να παρακολουθούνται τακτικά. Με την πάροδο του χρόνου, αυτό το έργο αναμένεται να βοηθήσει τους επιστήμονες να ανακαλύψουν γιατί μερικοί άνθρωποι αναπτύσσουν συγκεκριμένα νοσήματα και άλλοι όχι.

## 2.2. Βιοτράπεζες νοσημάτων

Οι βιοτράπεζες νοσημάτων –οι οποίες επίσης αναφέρονται ως κλινικές βιοτράπεζες (clinical biobanks)– αποτελούν τον συνδετικό κρίκο μεταξύ της κλινικής πρακτικής και της έρευνας. Συγκεντρώνουν βιολογικά δείγματα από ασθενείς, με στόχο την ανακάλυψη και την επικύρωση των γενετικών (και μη) παραγόντων των νοσημάτων. Σε σύγκριση με τις πληθυσμιακές βιοτράπεζες, οι βιοτράπεζες νοσημάτων

**Πίνακας 1.** Κατηγορίες βιοτραπεζών.

<i>Είδος δείγματος:</i>	Καρκινικός ιστός, κύτταρα, DNA, ολικό αίμα, ορός, πλάσμα
<i>Σκοπός – Προβλεπόμενη χρήση:</i>	Έρευνα, μεταμόσχευση ιστού, διαγνωστικοί σκοποί, εγκληματολογία, εμπορική εκμετάλλευση
<i>Ιδιοκτησία:</i>	Ακαδημαϊκά-ερευνητικά ιδρύματα, νοσοκομεία, φαρμακευτικές-βιοτεχνολογικές εταιρείες, αυτόνομες βιοτράπεζες. Η ιδιοκτησία μπορεί να είναι δημόσια, ιδιωτική ή σε συνεργασία μεταξύ των δύο τομέων
<i>Ομάδα των συμμετεχόντων:</i>	Πληθυσμιακές (population based), όπως νεογέννητα, ενήλικες, κυοφορούσες γυναίκες, ή Βιοτράπεζες ασθενειών (disease based), περιλαμβάνοντας συγκεκριμένους τύπους ασθενειών
<i>Μέγεθος:</i>	Μικρή ομάδα ασθενών, τοπική, περιφερειακή, εθνική

αποθηκεύουν μια πολύ πιο ετερογενή συλλογή βιολογικών δειγμάτων, τα οποία συλλέγονται κατά κύριο λόγο στο πλαίσιο της κλινικής φροντίδας.

Στη συγκεκριμένη κατηγορία ανήκουν δύο χαρακτηριστικά παραδείγματα ελληνικών βιοτραπεζών. Η βιοτράπεζα του Εθνικού Κέντρου Αναφοράς Ρετροϊών (ΕΚΑΡ) αποτελεί μια από τις πρώτες αλλά και μεγαλύτερες βιοτράπεζες στην Ευρώπη, καθώς δραστηριοποιείται τα τελευταία 28 έτη στον χώρο, έχοντας μια συλλογή με >350.000 αποθηκευμένα δείγματα (πλάσμα, ορός, βιοψίες, DNA, ξηρά δείγματα), στα οποία περιλαμβάνονται δείγματα διατηρημένα σε υγρό άζωτο. Εξειδικεύεται σε τομείς έρευνας της ιολογίας ανθρωπίνων παθογόνων μικροοργανισμών (ιός του AIDS, ηπατίτιδες Β και C, και άλλες ιογενείς λοιμώξεις), καθώς και σε καρκίνους ιικής προέλευσης. Ένα δεύτερο παράδειγμα αποτελεί η βιοτράπεζα του Ιδρύματος Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών (ΙΙΒΕΑΑ), η οποία περιέχει βιολογικά δείγματα (DNA, RNA, ορός, πλάσμα, λεμφοκύτταρα) που αφορούν σε ενδοκρινολογικά νοσήματα, νευροεκφυλιστικές παθήσεις, αιματολογικές παθήσεις, αλλά και τμήμα ομφαλοπλακούντιου αίματος και ιστών.

## 3. ΤΟΜΕΙΣ ΕΠΙΡΡΩΣ ΒΙΟΤΡΑΠΕΖΩΝ

Η ανάπτυξη της βιοτράπεζας έχει τη δυνατότητα εξέλιξης της στην πιο ισχυρή ενιαία πλατφόρμα καινοτομιών υγείας και παραγωγής γνώσεων, δεδομένου ότι είναι επαρκώς εξοπλισμένη και δικτυωμένη,<sup>5</sup> αλλά επίσης ενδέχεται να λειτουργήσει ως ένας μηχανισμός ο οποίος –μέσω της μεταφοράς της γνώσης και της πληροφορίας– μπορεί να οδηγήσει σε σημαντικές επιστημονικές ανακαλύψεις.<sup>6</sup>

Διαφαίνονται λοιπόν τρεις βασικοί τομείς στους οποίους η ανάπτυξη των βιοτραπεζών μπορεί να επιφέρει σπουδαία οφέλη, που υπογραμμίζονται και από σχετική μελέτη σκοπιμότητας η οποία εκπονήθηκε για το Πανερωπαϊκό Δίκτυο Βιοτραπεζών και Βιο-μοριακών Ερευνητικών Υποδομών BBMRI: Η υγεία, η οικονομία και η έρευνα.<sup>7</sup>

### 3.1. Υποστήριξη και αναβάθμιση της επιστημονικής έρευνας

Η σημαντικότητα των βιοτραπεζών και η μελλοντική τους ανάπτυξη διαφαίνεται και από τη σταθερή αύξηση της ζήτησης για ανθρώπινο ιστό και σχετικών ερευνητικών υπηρεσιών. Η ζήτηση για δείγματα το 2009 ανερχόταν σχεδόν στα 750.000.000 \$, με την αγορά της βιοτραπεζικής έκτοτε να αυξάνει σταθερά κατά 20–30% ετησίως, και τις προβλέψεις για το 2015 να υπερβαίνουν τα 2,25 δισεκατομμύρια \$.<sup>8</sup> Νεότερη έρευνα που εκπονήθηκε το

2015 για λογαριασμό του περιοδικού *Bioprocess Online* επιβεβαιώνει τις προβλέψεις του Vaught, αναδεικνύοντας το παγκόσμιο μερίδιο αγοράς στα 2,3 δισεκατομμύρια \$. Ένα ακόμη ενδιαφέρον εύρημα αποτελεί το γεγονός ότι παρά τη θεαματική αύξηση της αγοράς, το 70% των βιοτραπεζών αποτελούν τμήμα ακαδημαϊκών/ερευνητικών ινστιτούτων και μόλις το 30% είναι καθαρά εμπορικές, ενώ οι τελευταίες αναμένεται να αυξάνουν με ρυθμό 64% ετησίως σε βάθος πενταετίας.<sup>9</sup>

### 3.2. Παροχή υπηρεσιών υγείας μέσω της εξατομικευμένης Ιατρικής

Οι βιοτράπεζες μπορούν μέσα από τις πληροφορίες που περιέχουν να υποδείξουν αντίστοιχα και διαφορετικά πρότυπα οργάνωσης και στελέχωσης των δομών υγείας προκειμένου να είναι ικανές να υποδεχθούν και να διαχειριστούν ασθενείς σύμφωνα με το επιδημιολογικό φάσμα της κάθε περιοχής στη βάση της εξατομικευμένης Ιατρικής. Παρέχεται έτσι η δυνατότητα σημαντικής βελτίωσης του επιπέδου υγείας και της ποιότητας ζωής του πληθυσμού, αλλά και της καλύτερης κατανομής των παρεχομένων υπηρεσιών υγείας.

Η εξατομικευμένη Ιατρική βασίζεται στα λεγόμενα “4P’s”, που είναι τα ακόλουθα: Εξατομίκευση (personalization) της ιατρικής πρακτικής και θεραπείας, προβλεψιμότητα (predictiveness), παρέχει δηλαδή τη δυνατότητα στους ερευνητές να προβλέψουν τους κινδύνους εμφάνισης συγκεκριμένων νοσημάτων, βασισμένοι στο προσωπικό γονιδίωμα, σε συνδυασμό με την ηλικία, το φύλο, το επάγγελμα κ.λπ., πρόληψη (prevention) νοσημάτων μέσω του επιδημιολογικού προφίλ του κάθε ασθενούς, ενεργή συμμετοχή (participation) του κάθε ανθρώπου ο οποίος ενδιαφέρεται για τη διατήρηση του επιπέδου υγείας του, προληπτικά και όχι θεραπευτικά. Η μετάβαση από τη θεραπεία στην πρόληψη αποτελεί έναν από τους κυριότερους στόχους της ιατρικής έρευνας, και οι βιοτράπεζες συνιστούν ένα πολύ χρήσιμο εργαλείο προς αυτή την κατεύθυνση.

### 3.3. Οικονομία της υγείας

Οι βιοτράπεζες μπορεί να επηρεάσουν άμεσα και θετικά την οικονομία της υγείας. Λαμβάνοντας υπ’ όψη τη σημαντική εξέλιξη που έχει συντελεστεί στη θεραπεία και στην αποκωδικοποίηση πολλών νοσημάτων, την αντίστοιχη ραγδαία πρόοδο της ιατροφαρμακευτικής τεχνολογίας –η οποία συνέδραμε δραστικά στη μείωση των θανάτων και των αρνητικών επιπτώσεων σοβαρών νοσημάτων που προκαλούσαν δυσβάσταχτες δαπάνες για την αντιμετώπισή τους–, τις περιορισμένες δημοσιονομικές δυνατότητες και

πόρους που διατίθενται στον τομέα της υγείας και το υψηλό κόστος των νέων τεχνολογιών, οι βιοτράπεζες ενδέχεται να έχουν άμεση επιρροή στους συνολικούς οικονομικούς δείκτες, όχι μόνο μέσω της καθαρής εμπορικής αξίας των δειγμάτων, αλλά κυρίως μέσα από την ελάττωση του κόστους των συμβατικών θεραπευτικών μεθόδων και τη μείωση της αναποτελεσματικότητας στην ιατρική διάγνωση και θεραπεία.

Η ζήτηση για υψηλής ποιότητας ανθρώπινο ιστό και σχετικές ερευνητικές υπηρεσίες παρουσιάζει σημαντική αυξητική τάση από το 2009 και μετά. Έρευνες αναφέρουν ετήσια ανάπτυξη της αγοράς της βιοτραπεζικής και της ζήτησης δειγμάτων σε ποσοστό που ανέρχεται στο 30%.

Επιπρόσθετα, πρόσφατη μελέτη που εκπονήθηκε από το ΙΙΒΕΑΑ προβλέπει σημαντική μείωση του κόστους υγειονομικής φροντίδας ανά άτομο μέσω της δημιουργίας δικτύου βιοτραπεζών και στη συνέχεια μέσω της έγκαιρης διάγνωσης ασθενειών και των εξειδικευμένων προγνωστικών δοκιμασιών. Με αυτόν τον τρόπο, το Εθνικό Σύστημα Υγείας (ΕΣΥ) αλλά και οι ασφαλιστικοί φορείς θα εξοικονομήσουν σημαντικούς πόρους μακροχρόνια (οικονομικούς και ανθρώπινους).

Βασική προϋπόθεση για την ασφαλή και επιτυχή εφαρμογή των ανωτέρω αποτελεί η εφαρμογή μεθοδολογικής αξιολόγησης, που θα οδηγήσει στις πλέον επωφελείς στρατηγικές για το κοινωνικό σύνολο. Οι ωφέλειες για το κοινωνικό σύνολο δεν θα προκύπτουν μόνο στη βάση της αποτελεσματικότητας από την κάλυψη των υγειονομικών αναγκών, αλλά και στη βάση της σχέσης κόστους-οφέλους από τη λειτουργία των υποδομών του συστήματος υγείας, και από τη διάταξή τους στον υγειονομικό χάρτη της χώρας με επιδημιολογικά και δημογραφικά κριτήρια. Η έννοια της οικονομικής αξιολόγησης, ως γνωστόν, αποτελεί θεμελιώδη λίθο των Οικονομικών της Υγείας και κατ’ επέκταση αναμένεται να μεγιστοποιήσει τη δυναμική που ήδη καταγράφεται την τελευταία δεκαετία από τη λειτουργία των βιοτραπεζών στις ανεπτυγμένες χώρες.

Εκτός από το συνεχώς αυξανόμενο μερίδιο αγοράς που αποσπά η ζήτηση για ανθρώπινα βιοδείγματα, δεν μπορούν να παραλειφθούν στοιχεία μη μετρήσιμα άμεσα σε οικονομικούς όρους, τα οποία όμως συμβάλλουν στην καθιέρωση των βιοτραπεζών ως βασικού φορέα ενδιαφέροντος των συστημάτων υγείας, δημιουργώντας τις κατάλληλες συνθήκες για επενδύσεις στον τομέα της Βιοϊατρικής, τη δημιουργία νέων εργαστηρίων και νέων προγνωστικών-θεραπευτικών σχημάτων. Ενδέχεται να λειτουργήσουν ως «μετρητής» αποδοτικότητας και αποτελεσματικότητας των παρεχομένων ιατρικών υπηρεσιών, μπορούν να εναρμονίσουν τις ιατρικές πρακτικές και μεθοδολογίες και, τελικά,

να οδηγήσουν σε σημαντικές επιστημονικές ανακαλύψεις και νέες θεραπείες.

#### 4. ΤΟ ΔΙΚΤΥΟ ΒΙΟΒANKING AND BIOMOLECULAR RESOURCES RESEARCH INFRASTRUCTURE

Η Ευρωπαϊκή Ερευνητική Υποδομή Βιοτραπεζών (Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure, BBMRI) αποτελεί ένα δίκτυο βιοτραπεζών εντός Ευρώπης, το οποίο στοχεύει στη διεύρυνση της πρόσβασης των επιστημόνων των συμβεβλημένων χωρών σε ερευνητικά δεδομένα και σε υψηλής ποιότητας δείγματα, μέσω μιας πανευρωπαϊκής προσπάθειας για συντονισμό των υπάρχουσών βιοτραπεζών και της δημιουργίας νέων. Το BBMRI αποτελείται από 19 κράτη-μέλη και έναν Διεθνή Οργανισμό (International Agency for Research on Cancer, IARC/WHO), καθιστώντας αυτόν μια από τις μεγαλύτερες ερευνητικές υποδομές στην Ευρώπη.

Στο πλαίσιο των υπηρεσιών του BBMRI λειτουργεί η επιτροπή ELSI (Ethical-Legal-Social-Issues), η οποία ασχολείται με τη συμμόρφωση των μελών του BBMRI σε ηθικά και νομικά θέματα, αλλά και τα επονομαζόμενα "Expert Centres", τα οποία αποτελούν τη γέφυρα μεταξύ ακαδημαϊκής και εφαρμοσμένης έρευνας, μέσω της συνεργασίας δημόσιου και ιδιωτικού τομέα, αναλαμβάνοντας την εκτέλεση της ανάλυσης των βιολογικών δειγμάτων σύμφωνα με διεθνώς τυποποιημένους κανόνες.<sup>10</sup>

Η Ελλάδα αποτελεί εταίρο του BBMRI με τη συμμετοχή του ΙΙΒΕΑΑ.

#### 5. ΚΥΡΙΟΤΗΤΑ ΤΩΝ ΒΙΟΛΟΓΙΚΩΝ ΔΕΙΓΜΑΤΩΝ ΚΑΙ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ

Ένα θέμα το οποίο απασχολεί ιδιαίτερα τη διεθνή βιβλιογραφία είναι η ιδιοκτησία των δειγμάτων, που παρουσιάζει ηθικά και νομικά ζητήματα. Ο Chalmers,<sup>11</sup> ο οποίος διερεύνησε το εν λόγω ζήτημα σε βάθος, κατέληξε στο συμπέρασμα ότι η νομική κατάσταση σχετικά με την κυριότητα των δειγμάτων παραμένει αδιευκρίνιστη. Μερικοί επιστήμονες υποστηρίζουν ότι η εξασφάλιση της πλήρους ανωνυμίας θα λύσει το σχετικό πρόβλημα, παρέχοντας κυριότητα στις βιοτράπεζες, αλλά σε όλες τις άλλες περιπτώσεις οι δωρητές θα πρέπει να διατηρούν την ιδιοκτησία και θα πρέπει να είναι σε θέση να αποσύρουν τόσο τη συγκατάθεσή τους, όσο και το βιολογικό υλικό το οποίο δώρισαν στη βιοτράπεζα.<sup>12</sup>

Σε κάθε περίπτωση, η συγκατάθεση του ατόμου από το οποίο προέρχεται το δείγμα είναι συνήθως απαραίτητη, καθώς και η ενημέρωσή του σχετικά με τους σκοπούς της επεξεργασίας του δείγματος, με το είδος της πληροφορίας που θα προκύψει από το δείγμα, καθώς και με τα άτομα-φορείς τα οποία θα εμπλακούν στην επεξεργασία του. Επιπρόσθετα, αναγκαία κρίνεται η προστασία των γενετικών δεδομένων του δότη, κάτι το οποίο μπορεί να επιτευχθεί με τη μέθοδο της ανωνυμοποίησης ή κωδικοποίησης των δειγμάτων. Η μέθοδος που ακολουθείται από την κάθε βιοτράπεζα εξαρτάται πάντα από το είδος της. Για παράδειγμα, η ανωνυμοποίηση ενός δείγματος (δηλαδή, η δυνατότητα μη προσδιορισμού του δότη) μπορεί να μην είναι αναγκαία σε μια ερευνητική βιοτράπεζα, χωρίς να ισχύει το ίδιο στην περίπτωση των εμπορικών βιοτραπεζών.

#### 6. ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Συμπερασματικά, η εμφάνιση των βιοτραπεζών είναι αποτέλεσμα της αλματώδους εξέλιξης της ιατρικής έρευνας που στηρίχθηκε στην τεχνολογία και κατ'επέκταση στη δραστική μείωση του κόστους συντήρησης ανθρώπινων δειγμάτων, και έρχεται να υποστηρίξει και να βελτιώσει την ιατρική πρακτική. Η εξέλιξή τους μάς επιτρέπει να μελετήσουμε νέα θεραπευτικά πρωτόκολλα και νέες επιστημονικές μεθόδους, οι οποίες βασίζονται στο πλήθος των πληροφοριών που είναι αποθηκευμένες στις βιοτράπεζες, καθώς και στη διαχρονική μελέτη των συγκεκριμένων πληροφοριών. Η ενδελεχής μελέτη και επεξεργασία των αποθηκευμένων στοιχείων των βιοτραπεζών μπορεί να οδηγήσει στην εξέλιξη της επιστημονικής έρευνας, στη δημιουργία πλήρους ιατρικού φακέλου, ενώ ταυτόχρονα ενδέχεται να επιφέρει σημαντικά κοινωνικά και οικονομικά οφέλη, όπως αναφέρθηκε στο κεφάλαιο 3.

Μέσα από τις βιοτράπεζες μπορεί να ανακαλυφθούν ιδιαίτερες παραλλαγές νόσων και νέοι θεραπευτικοί στόχοι, επιταχύνοντας έτσι τη δημιουργία νέων φαρμάκων και θεραπειών στο πλαίσιο της εξατομικευμένης Ιατρικής. Επιπρόσθετα, από τον όγκο της πληροφορίας που διαθέτουν, μπορούν να χρησιμοποιηθούν από τους σχεδιαστές των συστημάτων υγείας προκειμένου να αναδιατάξουν την κατεύθυνση των υπηρεσιών υγείας, τόσο ως προς τη στόχευση όσο και ως προς την κατεύθυνση. Η εξέλιξη ενός τέτοιου σχήματος θα συμβάλει στην αρτιότερη λειτουργία των συστημάτων υγείας, θα αναβαθμίσει την υγεία του πληθυσμού και θα εξοικονομήσει σημαντικούς πόρους.

## ABSTRACT

## The contribution of biobanks to health, the economy and research

A. APOSTOLOPOULOS,<sup>1</sup> D. THANOS,<sup>2</sup> A. HATZAKIS<sup>3</sup><sup>1</sup>Economist, <sup>2</sup>Center of Basic Research, Biomedical Research Foundation, Academy of Athens, Athens,<sup>3</sup>Department of Hygiene, Epidemiology and Medical Statistics, School of Medicine, National and Kapodistrian University of Athens, Athens, Greece*Archives of Hellenic Medicine* 2018, 35(3):358–363

Biobanks constitute centers for the collection, recording, storage and distribution of biological samples that can be used for a variety of purposes. The rapid technological advances in the field of biomedical sciences has contributed substantially to the development of biobanks in recent years. They have become a major factor, both in the diagnosis and understanding of complex diseases, and in the provision of personalized medicine. The development of a biobank network will have a positive impact not only on scientific research and the health of the population, but also on the economy. This is a review of the main categories of biobank and their fields of impact. The importance of the European Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure (BBMRI) is emphasized, and issues that may arise regarding the ownership of biological samples and data are discussed.

**Key words:** Biobanks, Diseases, Personalized medicine, Samples

## Βιβλιογραφία

- GEE S, OLIVER R, CORFIELD J, GEORGHIOU L, YUILLE M. Biobank finances: A socio-economic analysis and review. *Biopreserv Biobank* 2015, 13:435–451
  - GOTTWEIS H, ZATLOUKAL K. Biobank governance: Trends and perspectives. *Pathobiology* 2007, 74:206–211
  - ORGANIZATION FOR ECONOMIC CO-OPERATION AND DEVELOPMENT. Glossary of statistical terms. OECD, Paris, 2007. Available at: <https://stats.oecd.org/glossary/detail.asp?ID=7220>
  - COUNCIL OF EUROPE. Recommendation Rec(2006) 4 of the Committee of Ministers to member states on research on biological materials of human origin. Committee of Ministers, 2006. Available at: [http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/Activities/10\\_Biobanks/Rec%282006%294%20EM%20E.pdf](http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/Activities/10_Biobanks/Rec%282006%294%20EM%20E.pdf)
  - HARRIS JR, BURTON P, KNOPPERS BM, LINDPAINTNER K, BLEDSOEM, BROOKES AJ ET AL. Toward a roadmap in global biobanking for health. *Eur J Hum Genet* 2012, 20:1105–1111
  - ROGERS J, CAROLINT, VAUGHT J, COMPTON C. Biobankonomics: A taxonomy for evaluating the economic benefits of standardized centralized human biobanking for translational research. *J Natl Cancer Inst Monogr* 2011, 2011:32–38
  - ΙΔΡΥΜΑ ΙΑΤΡΟΒΙΟΛΟΓΙΚΩΝ ΕΡΕΥΝΩΝ ΤΗΣ ΑΚΑΔΗΜΙΑΣ ΑΘΗΝΩΝ. Μελέτη σκοπιμότητας για την ανάπτυξη εθνικού δικτύου ελληνικών βιοτραπεζών. ΙΙΒΕΑΑ, Αθήνα, 2010. Διαθέσιμο στο: <http://biobank.bioacademy.gr/>
  - VAUGHT J, ROGERS J, CAROLIN T, COMPTON C. Biobankonomics: Developing a sustainable business model approach for the formation of a human tissue biobank. *J Natl Cancer Inst Monogr* 2011, 2011:24–31
  - ILANCHERAN M. Human biological samples sourcing: An overview. BioProcess Online, 2015. Available at: <http://www.bioprocessonline.com/doc/human-biological-samples-sourcing-an-overview-0001>
  - BIOBANKING AND BIOMOLECULAR RESOURCES RESEARCH INFRASTRUCTURE. BBMRI-ERIC associated expert centres/Trusted partners V2.0. BBMRI-ERIC, 2015. Available at: [http://www.bbmri-eric.eu/wp-content/uploads/2016/08/BBMRI\\_ERIC\\_Expert\\_Centres\\_V2.0.pdf](http://www.bbmri-eric.eu/wp-content/uploads/2016/08/BBMRI_ERIC_Expert_Centres_V2.0.pdf)
  - CHALMERS D. Genetic research and biobanks. *Methods Mol Biol* 2011, 675:1–37
  - SIMON J, ROBIENSKI J. Property, personality rights and data protection with regard to biobanks – a layered system. *J Int Bioethique* 2009, 20:47–56
- Corresponding author:*  
A. Apostolopoulos, 5 Alistratis street, 115 23 Athens, Greece  
e-mail: [alkisapostolo@gmail.com](mailto:alkisapostolo@gmail.com)