

ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ

ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

Τι είναι η Κυστική Ίνωση?

Η Κυστική Ίνωση είναι κληρονομική νόσος απειλητική για τη ζωή, η οποία προσβάλλει πολλαπλά όργανα (ιδρωτοποιούς αδένες, πάγκρεας, πνεύμονες, έντερο). Οφείλεται σε ποικιλία μεταλλάξεων στο γονίδιο του ρυθμιστή της διαμεμβρανικής αγωγιμότητας ιόντων (CFTR). Αυτό έχει ως αποτέλεσμα τη παραγωγή παχύρρευστης κολλώδους βλέννης η οποία αποτελεί βέλτιστο υπόστρωμα ανάπτυξης λοιμώξεων και επιπλέον αποφράσσει εκκριτικούς αγωγούς οδηγώντας στην προοδευτική ανεπάρκεια και τελική καταστροφή των οργάνων.

Αποτελεί το συχνότερο κληρονομικό νόσημα των Λευκών πληθυσμών. Στην Ελλάδα η Κυστική Ίνωση είναι η δεύτερη σε συχνότητα γενετική ασθένεια μετά τη Θαλασσαιμία. Οι φορείς της νόσου ανέρχονται περίπου στο 4% του γενικού πληθυσμού.

Διαγνωστική δοκιμασία της νόσου είναι το test ιδρώτα όπου μετράται η συγκέντρωση των ιόντων Cl^- , στον ιδρώτα των ασθενών.

Τα σημαντικότερα κλινικά προβλήματα εμφανίζονται κυρίως από το αναπνευστικό και το πεπτικό σύστημα. Οι ασθενείς πάσχουν από χρόνιες λοιμώξεις του αναπνευστικού και από αδυναμία έκκρισης παγκρεατικών ενζύμων.

Ως αποτέλεσμα παρατηρείται η προοδευτική καταστροφή του αναπνευστικού επιθηλίου καθώς και η κακή θρέψη και ανάπτυξη των πασχόντων. Το προσδόκιμο επιβίωσης σήμερα ανέρχεται περίπου στα 30 χρόνια. Η υπάρχουσα θεραπεία παρ' όλο που έχει βελτιωθεί σημαντικά είναι συμπτωματική και διαρκεί ισόβια.

Η Κυστική Ίνωση οφείλεται σε βλάβες που εντοπίζονται σε συγκεκριμένη περιοχή (γονίδιο CFTR) του γενετικού υλικού (DNA). Κάθε άνθρωπος φέρει δυο αντίτυπα για το κάθε γονίδιο εφόσον κληρονομεί ένα από τον κάθε γονέα του.

Για να νοσήσει κάποιο άτομο θα πρέπει και τα δύο γονίδια (ένα από κάθε γονέα του) να φέρουν μεταλλάξεις. Οι γονείς του, φέρουν υποχρεωτικά ένα «παθολογικό» δηλ. γονίδιο με μετάλλαξη και ένα φυσιολογικό γονίδιο είναι δε απόλυτα υγιείς.

Οι πιθανότητες που έχει ένα ζευγάρι φορέων της νόσου **σε κάθε εγκυμοσύνη** είναι οι εξής:

- 50% να αποκτήσει παιδί ετεροζυγώτη-φορέα (ένα φυσιολογικό και ένα «παθολογικό» γονίδιο)
- 25% να αποκτήσει: φυσιολογικό παιδί (δυο γονίδια φυσιολογικά)
- **25% να αποκτήσει πάσχον παιδί από Κυστική Ίνωση (δυο γονίδια «παθολογικά»)**

Προγεννητικός έλεγχος εμβρύου

Στις περιπτώσεις όπου στο ζευγάρι και οι δυο γονείς είναι ετεροζυγώτες υπάρχει δυνατότητα παροχής προγεννητικού ελέγχου εμβρύου. Για την εξέταση αυτή απαιτείται αίμα από τους γονείς και το πάσχον παιδί (εάν υπάρχει), με σκοπό την ανίχνευση των υπεύθυνων μεταλλάξεων (βλαβών) DNA. Ο έλεγχος περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυϊκού ιστού, (εμβρυϊκή τροφοβλάστη (11η-13η εβδομάδα) ή αμνιακό υγρό (16η-18η εβδομάδα), απομόνωση του DNA και έλεγχο των συγκεκριμένων μεταλλάξεων των γονέων, στο DNA του εμβρύου

Στις περιπτώσεις όπου οι μεταλλάξεις δεν είναι ανιχνεύσιμες ο προγεννητικός έλεγχος μπορεί να πραγματοποιηθεί με έμμεση ανάλυση των πολυμορφισμών DNA. Σε αυτές τις περιπτώσεις η ανάλυση DNA του πάσχοντος παιδιού είναι απολύτως απαραίτητη.

Γενετικός έλεγχος πασχόντων

Ο γενετικός έλεγχος των πασχόντων από Κυστική Ίνωση είναι απαραίτητος προκειμένου να καθορισθεί ο γονότυπός τους. Οι μεταλλάξεις που ανιχνεύονται στα χρωμοσώματα των Ελλήνων πασχόντων από Κυστική Ίνωση είναι γνωστές σε ποσοστό περίπου 95% και παρουσιάζουν υψηλή ετερογένεια.

Γενετικός έλεγχος συγγενών πασχόντων

Ο γενετικός έλεγχος των εξ' αίματος συγγενών των πασχόντων, κυρίως όσων βρίσκονται σε αναπαραγωγική ηλικία, είναι επιβεβλημένος εφόσον υπάρχει υψηλή πιθανότητα να υπάρχουν και άλλοι φορείς στις οικογένειες αυτές.

Γενετικός έλεγχος προς ανίχνευση ετεροζυγωτών (φορέων) στο γενικό πληθυσμό

Ο έλεγχος πραγματοποιείται με σκοπό την ανίχνευση φορέων στο γενικό πληθυσμό δηλαδή σε ζευγάρια αναπαραγωγικής ηλικίας, χωρίς γνωστό ιστορικό της νόσου. Το ποσοστό των μεταλλάξεων που ανιχνεύονται στο Εργαστήριο του ΚΜΑ ανέρχεται σε περίπου 90% (ακριβές ποσοστό 92%).