



ΕΛΕΓΧΟΣ ΦΟΡΕΩΝ

ΓΙΑ ΠΡΟΛΗΨΗ ΤΩΝ ΠΙΟ ΣΥΧΝΩΝ ΚΑΙ ΣΟΒΑΡΩΝ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ

Το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής του Πανεπιστημίου Αθηνών, προσφέρει έλεγχο φορέων για συχνά και σοβαρά κληρονομικά νοσήματα. **Οι φορείς, συνήθως, δεν εμφανίζουν συμπτώματα, ούτε έχουν στην οικογένειά τους άτομα που πάσχουν, κινδυνεύουν όμως να αποκτήσουν απογόνους που πάσχουν.**

Ποια είναι τα πιο συχνά κληρονομικά νοσήματα

Τα πιο συχνά κληρονομικά νοσήματα στη χώρα μας με βαρύτατη κλινική συμπτωματολογία είναι:

- **Αιμοσφαιρινοπάθειες*** (1 φορέας στα 10 άτομα)
- **Κυστική Ίνωση** (1 φορέας στα 20 άτομα)
- **Νωτιαία Μυϊκή ατροφία** (1 φορέας στα 45 άτομα)
- **Σύνδρομο Ευθραύστου Χ** (1 γυναίκα φορέας στις 70-250)

Επίσης στο 3,6% των ζευγαριών με καθ' έξιν αποβολές συναντώνται **χρωμοσωμικές ανωμαλίες και ισοζυγισμένες μεταθέσεις.**

Σε όλα τα ζευγάρια που επιθυμούν να τεκνοποιήσουν **συνιστάται έλεγχος για να διαπιστωθεί εάν είναι φορείς για ένα ή περισσότερα από τα παραπάνω.**

**Υπάρχει και Μονάδα Πληθυσμιακού Ελέγχου Αιμοσφαιρινοπαθειών που παρέχεται στο «Κέντρο Αιμοσφαιρινοπαθειών» του Γ.Ν.Α «Λαϊκό»*

Πότε και πώς γίνεται ο έλεγχος φορέων

Ιδανικά ο έλεγχος φορέων γίνεται πριν την έναρξη της κύησης (μπορεί να γίνει και κατά τη διάρκεια του πρώτου τριμήνου της κύησης, αλλά δεν είναι το προτιμότερο). Απαιτείται μια απλή αιμοληψία από τους υποψήφιους γονείς.

- Για την **Κυστική Ίνωση** και τη **Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία** ο έλεγχος είναι πιο πρακτικό να ξεκινήσει από την υποψήφια μητέρα. Ο υποψήφιος πατέρας ελέγχεται, στη συνέχεια, μόνο αν διαπιστωθεί ότι η υποψήφια μητέρα είναι φορέας.
- Ο έλεγχος του **συνδρόμου Εύθραυστου Χ** συστήνεται στην υποψήφια μητέρα.
- Ο έλεγχος για **χρωμοσωμικές ανωμαλίες και ισοζυγισμένες μεταθέσεις** συστήνεται να γίνει ταυτόχρονα και στους δύο υποψήφιους γονείς.

Ο έλεγχος φορείας για τα συγκεκριμένα νοσήματα γίνεται, συνήθως, μία φορά στη ζωή του ανθρώπου και μειώνει σημαντικά την πιθανότητα να είναι κάποιος φορέας.

Για πληροφορίες και ραντεβού καλέστε στο τηλ. 2107795553 ή στο 2132013468.

Τι γίνεται όταν διαπιστώνεται ότι ένα ζευγάρι κινδυνεύει να αποκτήσει απογόνους που πάσχουν

Μετά την ολοκλήρωση των εργαστηριακών εξετάσεων στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, δίνεται **δωρεάν γενετική συμβουλευτική** από έμπειρους γενετιστές του Εργαστηρίου για την ερμηνεία των ευρημάτων και την εκτίμηση του κινδύνου να αποκτήσουν απογόνους με το συγκεκριμένο νόσημα. Το ζευγάρι ενημερώνεται και για τις αναπαραγωγικές επιλογές που έχει, ώστε να γνωρίζει τους τρόπους με τους οποίους μπορεί να διαχειριστεί την πληροφορία.

Δύο επιλογές που έχουν τα ζευγάρια- φορείς οι οποίες παρέχονται από το **Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής** είναι οι εξής:

1. **Προγεννητικός έλεγχος** στο τέλος του πρώτου τριμήνου της κύησης (11-13 εβδομάδες κύησης) κατόπιν λήψης χοριακών λαχνών (τροφοβλάστη) ή την αρχή του δευτέρου τριμήνου (16-18 εβδομάδες κύησης) κατόπιν λήψης αμνιακού υγρού,
2. **Προεμφυτευτική Γενετική Ανάλυση (ΠΓΑ)**. Η ΠΓΑ προϋποθέτει εξωσωματική γονιμοποίηση, γενετικό έλεγχο των εμβρύων και επιλογή, για εμβρυομεταφορά, αυτών που δεν αναμένεται να πάσχουν από το συγκεκριμένο νόσημα.

Όταν ο έλεγχος φορείας γίνει μετά την έναρξη της κύησης τότε οι επιλογές περιορίζονται μόνο στον προγεννητικό έλεγχο.

ΛΙΓΑ ΛΟΓΙΑ ΓΙΑ ΤΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

Κυστική Ίνωση (Cystic Fibrosis-CF)

Η Κυστική Ίνωση χαρακτηρίζεται από δυσλειτουργία των εξωκρινών αδένων με κύριες εκδηλώσεις από το αναπνευστικό σύστημα, το πεπτικό και τους ιδρωτοποιούς αδένες. Οι ασθενείς έχουν μειωμένο προσδόκιμο ζωής και χρειάζονται ιατροφαρμακευτική περίθαλψη εφ' όρου ζωής.

Η νόσος οφείλεται σε παθογόνες παραλλαγές στο γονίδιο *CFTR* (χρωμοσωμική περιοχή 7q31.2). Όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς, έχουν **25% πιθανότητα** να αποκτήσουν παιδί **με τη νόσο. Η πιθανότητα ισχύει σε κάθε εγκυμοσύνη, ανεξάρτητα από το φύλο του παιδιού.**

Ο ολοκληρωμένος εργαστηριακός έλεγχος που περιλαμβάνει αλληλούχηση ολόκληρου του γονιδίου και έλεγχο για ελλείμματα/διπλασιασμούς, δίνει τη δυνατότητα ανίχνευσης ποσοστού 98% των παραλλαγών που σχετίζονται με τη νόσο. (Η μέθοδος που εφαρμόζεται στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής είναι πιστοποιημένη-IVD).

Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (Spinal Muscular Atrophy-SMA)

Η SMA θεωρείται μία από τις πιο συχνές αιτίες βρεφικής θνησιμότητας που οφείλεται σε γενετικούς παράγοντες. Χαρακτηρίζεται από συμμετρική **μυϊκή αδυναμία** και εκφύλιση των **κινητικών μυών που οδηγεί σε σοβαρή κινητική αναπηρία.**

Η νόσος οφείλεται, στην πλειονότητα των περιπτώσεων σε ελλείμματα του γονιδίου *SMN1* (χρωμοσωμική περιοχή 5q35).

Όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς, έχουν **25% πιθανότητα** να αποκτήσουν παιδί **με τη νόσο. Η πιθανότητα ισχύει σε κάθε εγκυμοσύνη, ανεξαρτήτως του φύλου του παιδιού.**

Ο εργαστηριακός έλεγχος περιλαμβάνει τη διερεύνηση των τυπικών ελλειμμάτων και παρέχει δυνατότητα ανίχνευσης φορέων σε ποσοστό ~92%.

Σύνδρομο Ευθραύστου Χ (Fragile X Syndrome-FXS)

Το FXS αποτελεί την πιο συχνή αιτία **κληρονομούμενης νοητικής υστέρησης (NY) σε αγόρια.** Χαρακτηρίζεται από ποικίλου βαθμού NY, υπερκινητικότητα και διαταραχές συμπεριφοράς στο φάσμα του αυτισμού. Δύο ακόμα νοσήματα που σχετίζονται με τη φορεία του συνδρόμου εκδηλώνονται σε ενήλικες: το σύνδρομο **FXTA (Fragile X Tremor Ataxia Syndrome)** που αφορά κυρίως άνδρες και γυναίκες μετά τα 50 έτη και η **Πρόωρη Ωθηλακική Ανεπάρκεια** που αφορά γυναίκες με εμμηνόπαυση πριν την ηλικία των 40 ετών.

Σε ποσοστό περίπου 99% των περιπτώσεων το σύνδρομο οφείλεται σε διαταραχή στο χρωμόσωμα Χ (χρωμοσωμική περιοχή Χq27.3) και συγκεκριμένα επέκταση μιας τρινουκλεοτιδικής αλληλουχίας CGG στο εξόνιο 1 του γονιδίου *FMR-1*.

Οι γιοί μιας γυναίκας που είναι φορέας έχουν **50% πιθανότητα να πάσχουν**, ενώ οι κόρες **50% πιθανότητα να είναι φορείς.** Τα κορίτσια φορείς κινδυνεύουν να εκδηλώσουν ποικίλης βαρύτητας συμπτώματα της νόσου.

Ο εργαστηριακός έλεγχος περιλαμβάνει εξειδικευμένα πρωτόκολλα για την ανίχνευση και τον χαρακτηρισμό της γενετικής διαταραχής ανάλογα με το μέγεθος της τρινουκλεοτιδικής αλληλουχίας.

Χρωμοσωμικές ανωμαλίες- Ισοζυγισμένες μεταθέσεις

Οι ισοζυγισμένες μεταθέσεις αφορούν την ανταλλαγή τμημάτων μεταξύ δύο διαφορετικών χρωμοσωμάτων (μη ομόλογων), χωρίς εμφανή απώλεια ή πλεόνασμα γενετικού υλικού.

Οι φορείς έχουν αυξημένο κίνδυνο να αποκτήσουν απογόνους με συγγενείς ανωμαλίες διότι έχουν μη φυσιολογικά ωάρια ή σπερματοζωάρια.

Στο πλαίσιο της πρόληψης ο έλεγχος φορέων για ισοζυγισμένες μεταθέσεις γίνεται με Καρυότυπο Περιφερικού Αίματος- ανάλυση δηλαδή όλων των χρωμοσωμάτων με διακριτική ικανότητα ~10 MB.

- Οι μεθοδολογίες που εφαρμόζονται στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής για τον εντοπισμό των ανωτέρω διαταραχών πληρούν τις διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες για τη διασφάλιση της ποιότητας των γενετικών διαγνωστικών ελέγχων σύμφωνα με τα ισχύοντα επιστημονικά και τεχνολογικά δεδομένα.
- Ο έλεγχος φορείας για τη Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία, το σύνδρομο Ευθραύστου Χ και τις ισοζυγισμένες μεταθέσεις των χρωμοσωμάτων δεν μπορεί να πραγματοποιηθεί με τις νέες μεθοδολογίες, όπως ο μοριακός καρυότυπος και η αλληλούχηση γονιδιώματος επόμενης γενιάς (NGS)