

Ανακοίνωση

Τύπου
προς δημοσίευση



Πανεπιστήμιο
Κύπρου

Γραφείο Επικοινωνίας και
Δημοσίων Σχέσεων
Τομέας Προώθησης και
Προβολής

Τηλέφωνο: 22894304
Ηλ. Διεύθυνση: prinfo@ucy.ac.cy
Ιστοσελίδα: www.ucy.ac.cy/pr



Σύνταξη: Κέντρο Αριστείας biobank.cy

Τετάρτη, 12 Ιουλίου 2023

Νεφρογενετική και νέες προοπτικές γενετικής διάγνωσης

Ημερίδα του Κέντρου Έρευνας Νεφρού του biobank.cy

Με πρωτοβουλία του Κέντρου Έρευνας Νεφρού του biobank.cy, Κέντρου Αριστείας για τη Βιοτρέπεζα και Βιοϊατρική Έρευνα στο Πανεπιστήμιο Κύπρου, πραγματοποιήθηκε την Παρασκευή, 7 Ιουλίου στο Συνεδριακό Κέντρο Λευκάρων κλειστή ημερίδα με θέμα: Νεφρογενετική και Νέες Προοπτικές Γενετικής Διάγνωσης.

Η ημερίδα επικεντρώθηκε στην παρουσίαση του προγράμματος και της στρατηγικής μοριακής διάγνωσης που ακολουθούν εξειδικευμένοι επιστήμονες του biobank.cy για την καλύτερη διάγνωση και θεραπεία ή την πρόληψη των πολλών κληρονομικών νεφροπαθειών που παρατηρούνται στην Κύπρο, με πολλές και σημαντικές ιδιαιτερότητες. Η σύγχρονη γνώση και προσέγγιση, με μεγάλη συμβολή της ομάδας του biobank.cy στο παγκόσμιο περιβάλλον των νεφρολόγων, αντιμετωπίζει πολλές προκλήσεις, οι οποίες σε μεγάλο βαθμό ξεπερνιούνται μέσα από τη στενή συνεργασία των κλινικών νεφρολόγων της Κύπρου και των εργαστηριακών μοριακών βιολόγων και γενετιστών του Κέντρου. Το διαγνωστικό εργαστήριο του Κέντρου δημιούργησε τη δική του διαδικασία μοριακής ανάλυσης του DNA και μια αυτοματοποιημένη διαδικασία επεξεργασίας των αποτελεσμάτων προς καλύτερη και ταχύτερη εξυπηρέτηση των ασθενών, συμπεριλαμβανομένων εκείνων που υπόκεινται σε προ-μεταμοσχευτικό έλεγχο. Οι νεφροπάθειες, ειδικά οι κληρονομικές, επιβαρύνουν όλους -και ιδιαίτερα τον κυπριακό πληθυσμό- όπως διαφαίνεται από τα ογκώδη αποτελέσματα των ερευνών μας τα τελευταία 30 έτη, σε συνεργασία πρώτα με την ομάδα του νεφρολόγου Δρα Άλκη Πιερίδη και αργότερα με όλη τη νεφρολογική κοινότητα, την οποία ευχαριστούμε θερμά.

Τρία κύρια θέματα που αφορούν στις κληρονομικές νεφροπάθειες στον κυπριακό πληθυσμό και συζητήθηκαν κατά την ημερίδα, είναι τα ακόλουθα:

A. Οι νεφρικές νόσοι ποικίλου σταδίου, επηρεάζουν περίπου 1 στα 10 άτομα παγκόσμια και δεν έχουμε λόγο να αμφισβητούμε αυτό το ποσοστό για τον κυπριακό πληθυσμό. Αντίθετα, επιδημιολογικά δεδομένα του 2019, καταδεικνύουν ότι η Κύπρος έχει την παγκόσμια πρωτιά στον ετήσιο αριθμό νέων ασθενών που εντάσσονται σε θεραπεία υποκατάστασης της νεφρικής λειτουργίας, ανεξαρτήτως αιτιολογίας, μετά την Ελλάδα και την Πορτογαλία. Την πρωτιά έχει επίσης αναφορικά με ασθενείς που υποβάλλονται σε τέτοια θεραπεία λόγω σακχαρώδους διαβήτη. Ένα μεγάλο ποσοστό, αδιευκρίνιστο ακόμη στην Κύπρο, οφείλεται σε κληρονομική αιτιολογία δηλαδή, υπάρχει κάποιο σφάλμα στο DNA μας, όπως είναι η πολυκυστική νόσος των νεφρών και οι κληρονομικές μορφές αιματουρίας.



Β. Υπάρχει μια νεφροπάθεια που ήταν παλιότερα γνωστή ως Κυστική Μυελική Νόσος των Νεφρών, την οποία επιστήμονες μέλη και συνεργάτες του Κέντρου Αριστείας περιγράψαμε με λεπτομέρεια σε περιοχές της Πάφου την δεκαετία του 1990. Παρόλο που παγκόσμια θεωρείται πολύ σπάνια, στην ευρύτερη περιοχή της Επαρχίας Πάφου περίπου ένα στα 600 άτομα κληρονομεί την νόσο αυτή, η οποία μετονομάστηκε σε MUC1 Kidney Disease. Η ασθένεια επηρεάζει τη νεφρική λειτουργία με έναν «ύπουλο» τρόπο, χωρίς θορυβώδη συμπτώματα και μπορεί να οδηγήσει τον/την ασθενή στην αιμοκάθαρση ή την ανάγκη για μεταμόσχευση νεφρού σε προχωρημένες ηλικίες, με μέσο όρο τα 55 έτη. Ο μεγάλος αριθμός ασθενών στην Κύπρο μας επιτρέπει να συντηρούμε ένα πρόγραμμα στενής παρακολούθησης και καταγραφής της φυσικής ιστορίας της νόσου, με υπεύθυνους τον ιατρό Δρα Χριστόφορο Σταύρου και τον Δρα Γρηγόρη Παπαγρηγορίου, Ανώτερο Επιστήμονα-Ερευνητή στο biobank.cy. Σε συνεργασία με το Broad Institute of MIT and Harvard, στη Βοστώνη των ΗΠΑ, προσβλέπουμε σε κάποια θεραπεία τα επόμενα χρόνια. Σε μια τέτοια εξέλιξη, οι Κύπριοι/Κύπριες ασθενείς θα είναι ανάμεσα στους πρώτους/πρώτες που θα ωφεληθούν.

Γ. Ένα από τα πιο ανησυχητικά ευρήματα των τελευταίων 20 ετών στην Κύπρο, είναι οι κληρονομικές μορφές αιματουρίας, με συγκεκριμένη κληρονομική αιτιολογία (κολλαγόνο τύπου IV), γνωστές πλέον ως Νεφροπάθειες του Φάσματος Συνδρόμου Alport. Το τυπικό σύνδρομο Alport είναι κλασική νεφρική σπειραματοπάθεια, όπου οι ασθενείς εμφανίζουν πρώτα αιματουρία σε βρεφική ή παιδική ηλικία και ακολουθούν σοβαρή και σχετικά γρήγορη εξέλιξη της νόσου. Συνήθως καταλήγουν στη θεραπεία υποκατάστασης της νεφρικής λειτουργίας σε νεαρές ηλικίες, 20-30 ετών, που τις πιο πολλές φορές συνοδεύεται και με απώλεια της ακοής, αν δεν πάρουν κάποια θεραπεία. Ενώ το τυπικό σύνδρομο Alport είναι αρκετά σπάνια νεφροπάθεια, μια άλλη μορφή του με την ίδια γονιδιακή παθολογία (κολλαγόνο τύπου IV) και πιο γνωστή με το όνομα Νεφροπάθεια Λεπτής Βασικής Μεμβράνης, είναι μεν ηπιότερη με την έννοια ότι η νεφρική βλάβη εξελίσσεται αρκετά πιο αργά, αλλά είναι εξαιρετικά πολύ πιο συχνή. Πρόσφατες έρευνες δείχνουν ότι μέχρι και 1 στα 100 άτομα μπορεί να έχει αυτήν τη μορφή νεφροπάθειας λεπτής μεμβράνης και αιματουρία, που δημιουργεί προϋποθέσεις για την ανάπτυξη πρωτεϊνουρίας (απώλεια πρωτεΐνης στα ούρα) και χρόνιας νεφρικής νόσου. Τέτοιοι/τέτοιες ασθενείς καταλήγουν στην αιμοκάθαρση κατά μέσο όρο στα 55 έτη, αλλά ευτυχώς όχι όλοι. Λόγω της υψηλής συχνότητας, πολύ περισσότεροι/ες ασθενείς με νεφροπάθεια λεπτής μεμβράνης χρειάζονται τεχνητό νεφρό παρά ασθενείς με τυπικό σύνδρομο Alport.

Αυτά και πολλά άλλα ζητήματα νεφροπαθειών αντιμετωπίζονται και μελετώνται στο Κέντρο Έρευνας Νεφρού του biobank.cy, ως Κέντρο Αναφοράς, με εθνική και ευρωπαϊκή χρηματοδότηση καθώς και μέσω της συνεργασίας μας με το Broad Institute. Ασθενείς με χρόνια νοσήματα νεφρού ενθαρρύνονται να επικοινωνούν με το Κέντρο μας για συμμετοχή σε ερευνητικά έργα, σε συνεννόηση με τον ιατρό τους, εάν το επιθυμούν (Τηλ. 7777 1838 | <https://biobank.cy/>).

Την ημερίδα χαιρέτισαν η Πρόεδρος της Παγκύπριας Οργάνωσης Νεφροπαθών κ. Έμιλυ Γρουτίδου, ο Αντιπρόεδρος του Παγκύπριου Συνδέσμου Φίλων Νεφροπαθών Δρ Νίκος Μιτσίδης και ο Πρόεδρος της Νεφρολογικής Εταιρείας Κύπρου Δρ Κυριάκος Ιωάννου. Μέσα από εκτενή συζήτηση αναδείχθηκαν πολλά προβλήματα που αφορούν στη λειτουργία των νεφρολογικών τμημάτων του Ο.Κ.Υπ.Υ. και των μονάδων αιμοκάθαρσης. Αναδείχθηκε, επίσης, η αργή διαδικασία παραπομπής ασθενών για γενετική διερεύνηση, τόσο απαραίτητη σήμερα στο πλαίσιο της διαφορικής διάγνωσης. Αρκεί μόνο να τονισθεί ότι η επιτάχυνση και η ενίσχυση της ορθής διάγνωσης με μοριακή μεθοδολογία, όπου ενδείκνυται, καθορίζει πολλές φορές την ορθή θεραπεία, αποφεύγοντας λανθασμένες ή και τοξικές θεραπείες.



Επιπρόσθετα, η μοριακή τεκμηρίωση δίνει την ευκαιρία για τον έλεγχο των συγγενών πρώτου βαθμού που ανάλογα με την περίπτωση διατρέχουν κίνδυνο 25% ή 50% για να έχουν κληρονομήσει το σχετικό νόσημα αλλά να μην το γνωρίζουν ή να μην είναι βέβαιοι.

Τέλος ανακοίνωσης
