

Κέντρο Αριστείας biobank.cy:

Μελέτη - ορόσημο αποκαλύπτει ότι το 5% του κυπριακού πληθυσμού φέρει ιατρικά αξιοποιήσιμες γενετικές παραλλαγές

Για πρώτη φορά, μελέτη εντοπίζει και καταγράφει συστηματικά, ιατρικώς αξιοποιήσιμες γενετικές παραλλαγές στον κυπριακό πληθυσμό. Οι παραλλαγές αυτές συνδέονται αποδεδειγμένα με την εμφάνιση γενετικών ασθενειών και ουσιαστικά μπορούν να αξιοποιηθούν ως μέσα αφύπνισης για την πρόληψη ασθενειών, συμβάλλοντας ταυτόχρονα στη λήψη έγκαιρων, εξατομικευμένων και αποτελεσματικών θεραπευτικών παρεμβάσεων.

Η επιστημονική ομάδα του Κέντρου Αριστείας biobank.cy του Πανεπιστημίου Κύπρου, βασίστηκε σε προηγμένες υπολογιστικές μεθόδους προκειμένου να αναλύσει γενετικές παραλλαγές σε 81 γονίδια που είναι σημασμένα από το Αμερικανικό Κολλέγιο Ιατρικής Γενετικής (American College of Medical Genetics) με έδρα τις ΗΠΑ, ως άμεσα συνδεδεμένα με γενετικά νοσήματα που μπορεί η ιατρική κοινότητα να διαχειριστεί (actionable genes) όπως καρδιαγγειακές νόσους, κληρονομικούς καρκίνους, μεταβολικές και άλλες ασθένειες. Από τα 1.446 άτομα που μελετήθηκαν, περίπου 1 στα 20 φέρει τουλάχιστον μία γενετική παραλλαγή με πιθανή κλινική σημασία, ενώ σε ακόμη 119 άτομα εντοπίστηκαν ενδιαφέρουσες γενετικές αλλαγές με αβέβαιη όμως δράση. Πολλές από αυτές τις παραλλαγές φαίνεται να εμφανίζονται συχνότερα ή αποκλειστικά στον κυπριακό πληθυσμό, γεγονός που αναδικνύει τα ιδιαίτερα γενετικά χαρακτηριστικά του.

Η μελέτη που πρόσφατα δημοσιεύθηκε στο επιστημονικό περιοδικό *Genomics* (Elsevier), εντάσσεται στο πλαίσιο του CYPROME – Cyprus Human Genome Project, της εθνικής πρωτοβουλίας που εκπονεί το Κέντρο Αριστείας biobank.cy για την ακριβή γονιδιωματική χαρτογράφηση του κυπριακού πληθυσμού. Απώτερος στόχος του CYPROME είναι, η δημιουργία του πρώτου κυπριακού γονιδιωματικού προτύπου αναφοράς που θα επιτρέψει την εις βάθος μελέτη της γενετικής αρχιτεκτονικής του πληθυσμού. Πρόκειται για έργο καθοριστικής σημασίας για το σχεδιασμό εθνικών πολιτικών υγείας, προγραμμάτων πρόληψης και ερευνητικών πρωτοβουλιών προσαρμοσμένων στις ανάγκες του πληθυσμού.

Κύρια ευρήματα από τη μελέτη 1.446 ατόμων

- 5,05% των συμμετεχόντων-ουσών φέρουν τουλάχιστον μία ιατρικώς αξιοποιήσιμη γενετική παραλλαγή.
- Μια επιπλέον ομάδα 119 ατόμων, φέρουν δυνητικά αξιοποιήσιμες γενετικές παραλλαγές με ενδεχόμενη κλινική σημασία.



- Συνολικά εντοπίστηκαν 42 ιατρικά αξιοποιήσιμες παραλλαγές, εκ των οποίων 4 είναι μοναδικές για τον κυπριακό πληθυσμό, ενώ 19 εμφανίζονται κυρίως στην Κύπρο.
- Οι περισσότερες παραλλαγές σχετίζονται με καρδιαγγειακά νοσήματα και κληρονομικούς καρκίνους, με χαρακτηριστικά παραδείγματα τα γονίδια *LDLR* και *PALB2*.
- Περίπου το 60% των φορέων, αναφέρουν τους αναμενόμενους από την ACMG κλινικούς φαινοτύπους.
- Η ύπαρξη πληθυσμιακά ειδικών και εμπλουτισμένων παραλλαγών υποδεικνύει πιθανά ιδρυτικά γενετικά φαινόμενα, επιβεβαιώνοντας τη μοναδικότητα της γενετικής δομής του Κυπριακού DNA.

Τα αποτελέσματα καταδεικνύουν ότι, γενετικές παραλλαγές που σχετίζονται με σοβαρές, αλλά διαχειρίσιμες παθήσεις, όπως ο κληρονομικός καρκίνος και τα καρδιαγγειακά νοσήματα, εμφανίζονται σχετικά συχνά στους Κυπρίους, όπως άλλωστε και σε παγκόσμιο επίπεδο. Κατά συνέπεια, οι φορείς παραλλαγών σε σημασμένα κλινικά γονίδια μπορούν να έχουν καλύτερη διαχείριση των νοσημάτων που κληρονόμησαν γενετικά. Έτσι, η έγκαιρη ανίχνευση τέτοιων παραλλαγών μπορεί να βελτιώσει καθοριστικά την έκβαση/πρόοδο της ασθένειας μέσω έγκαιρης πρόγνωσης, στοχευμένης πρόληψης, συστηματικής παρακολούθησης και εξατομικευμένων θεραπευτικών παρεμβάσεων.

Σε συνδυασμό με την τεχνογνωσία και τις υποδομές βιοϊατρικής έρευνας του Κέντρου Αριστείας biobank.cy, τα ευρήματα θέτουν τις βάσεις για την ενσωμάτωση των επιστημονικών δεδομένων στην κλινική πράξη, ενισχύοντας τη μετάβαση από την ενιαία θεραπευτική προσέγγιση, στην εξατομικευμένη ιατρική, αλλά και συνολικά στη χάραξη πολιτικής υγείας.

Αξίζει να σημειωθεί ότι, η υλοποίηση της παρούσας μελέτης δεν θα ήταν δυνατή χωρίς τη σημαντική και ανιδιοτελή συμβολή των πολιτών από ολόκληρη την Κύπρο που προσέφεραν εθελοντικά και με εμπιστοσύνη στο όραμα του biobank.cy, δείγματα και ιατρικές πληροφορίες με πλήρη ενημερωμένη συγκατάθεση. Η συμμετοχή και η κοινωνική ευαισθητοποίησή τους αποτελούν θεμέλιο λίθο για την πρόοδο της βιοϊατρικής έρευνας με πυρήνα την Κύπρο.

Η μελέτη αυτή εγκρίθηκε από την Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής Κύπρου (ΕΕΒΚ/ΕΠ/2020/04), ενώ όλες οι διαδικασίες προσαρμόζονται αυστηρά στον Ευρωπαϊκό Γενικό Κανονισμό Προστασίας Δεδομένων. Η χρηματοδότησή της προέρχεται από την Ευρωπαϊκή Επιτροπή, την Κυπριακή Δημοκρατία και το Πανεπιστήμιο Κύπρου, στο πλαίσιο του προγράμματος Horizon 2020 της Ε.Ε.

Το σύνολο της μελέτης όπως δημοσιεύθηκε στο:

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0888754325001855>

Περισσότερες πληροφορίες: www.biobank.cy

Έφη Κυρινοπούλου, Communication Officer T. 96595414, M. kyrinopoulou.fffrosyni@ucy.ac.cy



[Facebook](#) | [Twitter](#) | [LinkedIn](#) | [YouTube](#)