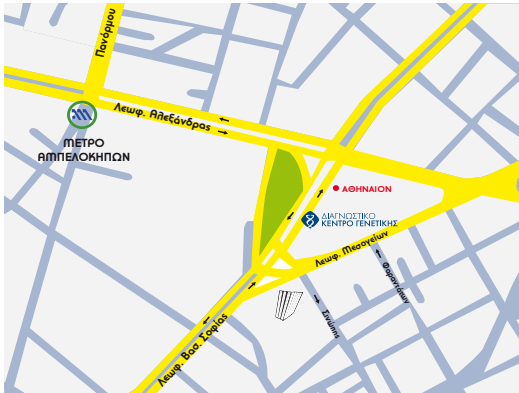
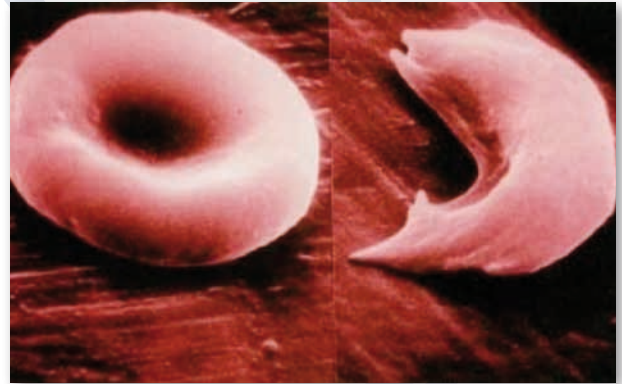


ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΩΝ



hio
iprallit
ONS
210 9949332



- ✓ η ανάλυση καλύπτει ποσοστό μεταλλάξεων >99,99% της Ελλάδας και των περισσότερων χωρών
- ✓ ο πλήρης έλεγχος οδήγησε στην ανακάλυψη νέων μεταλλάξεων της νόσου
- ✓ επιτυχείς θεραπείες πασχόντων με μεταμόσχευση από ιστοσυμβατά αδέρφια, που γεννήθηκαν μετά από προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο (PGD)

Η μεσογειακή αναιμία (α- και β-) και οι αιμοσφαιρινοπάθειες (π.χ. δρεπανοκυτταρική αναιμία) γενικά αποτελούν την πιο συχνή γενετική ασθένεια στις περιοχές της Μεσογείου, των αραβικών κρατών, της νότιο-ανατολικής Ασίας, Ινδίας και άλλων χωρών. Διακρίνεται βασικά σε α-μεσογειακή αναιμία και β-μεσογειακή αναιμία, ανάλογα με τον τύπο της αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης που έχει τη βλάβη. Η απομόνωση και χαρακτηρισμός των α-τύπου και β-τύπου γονιδίων της αιμοσφαιρίνης, πριν από 25 περίπου χρόνια, μας επέτρεψε να αναλύσουμε τις βλάβες των γονιδίων, που είναι δυνατό να οδηγήσουν στην εκδήλωση της νόσου.

Οι βλάβες αυτές στο DNA των γονιδίων, που ονομάζονται μεταλλάξεις, είναι υπεύθυνες για την παθολογική έκφραση του αντίστοιχου α- ή β-τύπου γονιδίου κι οδηγούν στην εκδήλωση της αντίστοιχης μεσογειακής αναιμίας (α ή β).

Αν και οι περισσότεροι φορείς, αλλά όχι όλοι, μπορούν να εντοπιστούν μέσω απλών εξετάσεων αίματος, η γνώση των μεταλλάξεων της νόσου είναι απαραίτητη για τη γενετική συμβουλευτική της αναπαραγωγής και την προγεννητική διάγνωση.



Τι αφορά η εξέταση και πως γίνεται

Η εξέταση αφορά τη λεπτομερή ανάλυση του DNA για την ανίχνευση των μεταλλάξεων των φορέων ή πασχόντων. Ο αριθμός των μεταλλάξεων στα α- και β-τύπου γονίδια της αιμοσφαιρίνης, που είναι δυνατόν να προκαλέσουν τη νόσο, είναι αρκετά μεγάλος και σχετίζονται με διαφορετική βαρύτητα της νόσου.

Όταν και τα δυο αντίγραφα των α- ή β-τύπου γονιδίων έχουν από μια μετάλλαξη, τότε το άτομο πάσχει και λέγεται ομοζυγώτης (ίδια μετάλλαξη και στα δυο αντίγραφα), ή διπλός ετεροζυγώτης (διαφορετική μετάλλαξη στο κάθε αντίγραφο). Χαρακτηριστικά, ο φορέας-ετεροζυγώτης μεσογειακής αναιμίας στην Ελλάδα συχνά λέγεται ότι έχει 'στίγμα' μεσογειακής αναιμίας.

Εξετάζοντας το DNA των γονιδίων αυτών είναι επομένως δυνατό να πιστοποιούμε με ακρίβεια αν κάποιο άτομο είναι πράγματι φορέας ή πάσχει και να αναγνωρίσουμε τη συγκεκριμένη μετάλλαξη που φέρει.

Η αναγνώριση των μεταλλάξεων στους γονείς είναι σημαντικό, αφού μόνο έτσι μπορούμε να προχωρήσουμε και στην ανίχνευση των μεταλλάξεων αυτών στο έμβρυο, με προγεννητικό μοριακό έλεγχο, για να διαπιστώσουμε εάν αυτό είναι υγιές, φορέας ή πάσχον.

Ελέγχονται μεταλλάξεις κι ελλείψεις των α- και β-τύπου γονιδίων της αιμοσφαιρίνης με συνδυασμό πολλών σύγχρονων τεχνικών μοριακής γενετικής και με στρατηγική που μας επιτρέπει να ανιχνεύουμε όλες τις πιθανές μεταλλάξεις της μεσογειακής αναιμίας.

Σημείωση: Είναι σημαντικό οι αιματολογικές εξετάσεις των γονέων (γενική αίματος, σίδηρος και φερριτίνη ορού, ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης και ποσοτικός προσδιορισμός της αιμοσφαιρίνης A₂) να γίνονται πριν από την κύηση, ώστε να γνωρίζουμε έγκαιρα εάν ο πατέρας ή/και η μητέρα είναι πιθανοί φορείς.