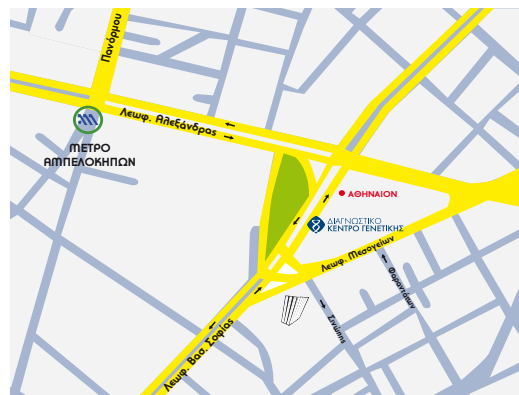


Πως εκτελείται ο γενωμικός έλεγχος των καρδιογενετικών νοσημάτων και σε πόσο χρόνο ολοκληρώνεται η εξέταση

Η εξέταση περιλαμβάνει την ανάλυση των βάσεων του DNA των εξονίων ~90 γονιδίων, που έχουν συσχετισθεί με διάφορου τύπου καρδιογενετικά νοσήματα, ελέγχοντας γονίδια που σχετίζονται με συνδρομικές αλλήλα και μη-συνδρομικές μορφές της νόσου. Εκτελείται με τη τεχνική next generation sequencing (NGS) σε ειδικό αναλυτή Genome Analyzer, με τη βοήθεια σύνθετων και εξειδικευμένων εργαλείων πληροφορικής. Η εξέταση γενικά ολοκληρώνεται σε 3-4 μήνες.

Γενετική συμβουλή

Η σωστή κλινική γενετική εκτίμηση του περιστατικού και η γενετική συμβουλή, τόσο πριν όσο και μετά την εξέταση, είναι απαραίτητη προϋπόθεση, ώστε να καθορισθεί η σωστή στρατηγική του εργαστηριακού ελέγχου και να μπορέσουν να αποδοθούν σωστά οι έννοιες του πάσχοντος και του φυσιολογικού.



Βασ. Σοφίας 120, 11526 Αθήνα

T/ 2107705010 • 2107756588

T/ 2107705125 • 2104177919

F/ 2107705011

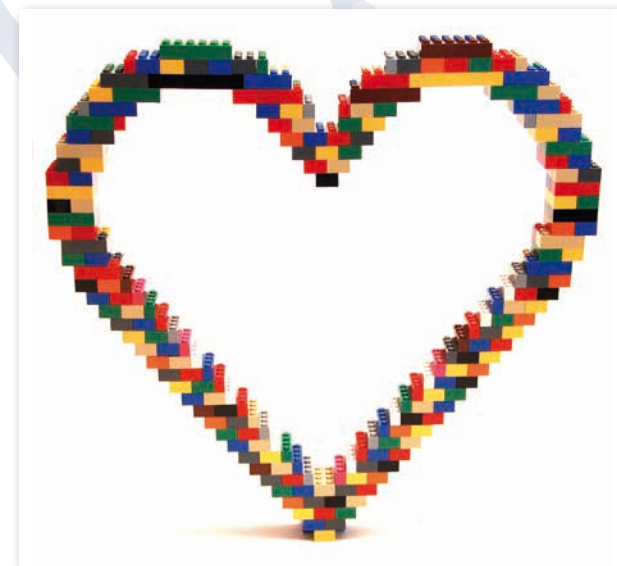
info@intergenetics.eu
www.intergenetics.eu



© InterGenetics 2013



ΓΕΝΩΜΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΟΛΩΝ ΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΤΩΝ ΚΑΡΔΙΟΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ



- ✓ σχετικά κοινά νοσήματα, με αυξημένη νοσηρότητα και θνησιμότητα
- ✓ ο μέχρι τώρα γενετικός έλεγχος ήταν επιλεκτικός και ατελής, συχνά χωρίς κατάληξη
- ✓ ο πλήρης και μαζικός γενωμικός έλεγχος όλων των γονιδίων, που σήμερα γνωρίζουμε ότι συνδέονται με καρδιογενετικά νοσήματα, οδηγεί με ένα μόνο βήμα στην επιτυχή διάγνωση κι αντιμετώπιση

Κατηγορίες καρδιογενετικών νοσημάτων κι η γενετική τους βάση

Οι καρδιακές αρρυθμίες είναι παγκοσμίως μια από τις κύριες αιτίες νοσηρότητας και θνησιμότητας. Οι συγγενείς καρδιακές αρρυθμίες αποτελούν μια ξεχωριστή ομάδα από καρδιακές διαταραχές, που προκύπτουν από αλληλιώσεις στις ηλεκτροφυσιολογικές ιδιότητες της καρδιάς. Συγκεκριμένα, η συντονισμένη καρδιακή δραστηριότητα περιλαμβάνει, μεταξύ άλλων, το συγχρονισμένο και διαδοχικό άνοιγμα και κλείσιμο διαύλων ιόντων σε απόκριση προς το ηλεκτρικό δυναμικό και μεταδίδει το δυναμικό δράσης σε κάθε διαμέρισμα της καρδιάς.

Παρά το γεγονός ότι οι περιβαλλοντικοί παράγοντες συμβάλλουν σαφώς στην αρρυθμογένεση, οικογενειακές και πληθυσμιακές μελέτες έχουν αποδείξει την ύπαρξη γενετικής αιτιολογίας. Για παράδειγμα, μεταλλάξεις σε >20 γονίδια, που κωδικοποιούν και ρυθμίζουν ειδικά κανάλια ιόντων, συνδέονται με διάφορες μορφές αρρυθμογόνων διαταραχών, που συμβαίνουν σε μια κατά τα άλλα δομικά φυσιολογική καρδιά.

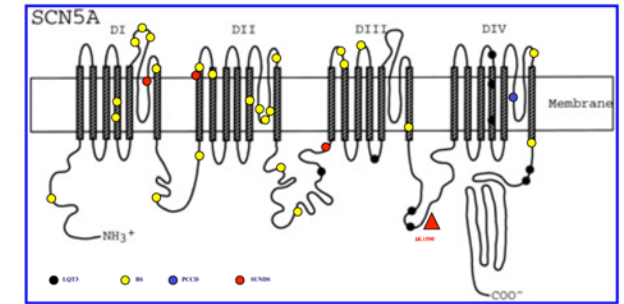
Μια τέτοια πάθηση είναι για παράδειγμα και το σύνδρομο Brugada (BRS), που συνδέεται με μεταλλάξεις σε τουλάχιστον 7 διαφορετικά γονίδια και χαρακτηρίζεται από αυξημένο κίνδυνο θανατηφόρων κοιλιακών αρρυθμιών.

Ο αιφνίδιος καρδιακός θάνατος (Sudden Cardiac Death - SCD) (αιφνίδιος θάνατος άγνωστης αιτιολογίας), είναι συχνή αιτία θνησιμότητας, που επηρεάζει όλες τις ηλικίες. Η βασική αιτία αιφνίδιου καρδιακού θανάτου σε άτομα μεγαλύτερα των 45 ετών οφείλεται κυρίως στην αθηροσκληρωτική στεφανιαία νόσο. Ωστόσο, σε άτομα <45 ετών, γενετικές και κληρονομικές βλάβες σε συγκεκριμένα γονίδια συνδέονται με την πάθηση σε ποσοστό μέχρι και 80% των περιπτώσεων.

Οι πιο κοινές κατηγορίες καρδιογενετικών νοσημάτων στους νέους είναι οι μυοκαρδιοπάθειες. Τόσο οι διατακτικές, όσο και οι υπερτροφικές μυοκαρδιοπάθειες, σε πολύ μεγάλο ποσοστό οφείλονται σε μεταλλάξεις δεκάδων διαφορετικών γονιδίων.

Τρόπος κληρονομικότητας των καρδιογενετικών νοσημάτων

Γενικά, η πλειοψηφία των καρδιογενετικών νοσημάτων εκδηλώνονται και κληρονομούνται με τον αυτοσωματικό επικρατή τρόπο, που σημαίνει ότι άτομα με μετάλλαξη σε ένα μόνο από τα δυο αντίγραφα κάποιου γονιδίου έχουν ιδιαίτερα αυξημένο κίνδυνο να νοσήσουν κι όλοι οι πρώτου βαθμού συγγενείς ενός νεαρού ασθενούς έχουν 50% κίνδυνο να κληρονομήσουν την ασθένεια. Επίσης, είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι διαφορετικές μεταλλάξεις στο ίδιο γονίδιο μπορεί να οδηγήσουν στην εκδήλωση διαφορετικού τύπου καρδιογενετικού νοσήματος.



Γιατί είναι χρήσιμος ο γενωμικός έλεγχος των καρδιογενετικών νοσημάτων;

Οι μέχρι σήμερα διαθέσιμες επιλογές γενετικού ελέγχου καρδιογενετικών νοσημάτων ήταν εξαιρετικά αργές (μήνες ή χρόνια) κι ελλιπείς (έλεγχος μόνο για λίγα γονίδια), με αποτέλεσμα οι γενετικές αιτίες - μεταλλάξεις συχνά να μην αναγνωρίζονται σε ασθενείς με συγγενείς και κληρονομικές παθήσεις της καρδιάς.

Στο βαθμό λοιπόν, που ο μέχρι σήμερα γενετικός έλεγχος ήταν επιλεκτικός, ατελής και συχνά δαπανηρός, ο μαζικός έλεγχος όλων των γνωστών γονιδίων με γενωμική ανάλυση σήμερα οδηγεί με ένα μόνο βήμα στην επιτυχή κι οριστική διάγνωση. Η αποκάλυψη της παθολογικής μετάλλαξης έχει μεγάλη σημασία για τη γενετική συμβουλευτική των ασθενών και των οικογενειών, διευκολύνοντας τη διάγνωση σε άτομα που διατρέχουν κίνδυνο.

Παράλληλα, σε πολλές περιπτώσεις η ακριβής γνώση της γενετικής βλάβης οδηγεί στην αποτελεσματικότερη διαχείριση των συμπτωμάτων καθώς και στον προσδιορισμό της δέουσας εξατομικευμένης φαρμακευτικής αγωγής ή θεραπείας.