



περιεχόμενα

ΜΗΝΥΜΑ ΤΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ
ΕΚΤΕΛΕΣΤΙΚΟΥ ΙΑΤΡΙΚΟΥ
ΔΙΕΥΘΥΝΤΗ ΤΟΥ ΙΝΓΚ

Επένδυση στην έρευνα
Σελ. 2

ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΥΠΗΡΕΣΙΕΣ

**Προεμφυτευτική
Γενετική Διάγνωση**
Σελ. 3

ΓΝΩΡΙΣΤΕ ΤΟ ΙΝΓΚ

**Κλινική Κλινικής
Γενετικής**
Σελ. 4

ΣΕΛΙΔΑ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ

**Μυασθένεια Gravis,
μια καθημερινή
δοκιμασία**

Μια σοβαρή πάθηση των μυών. Το βασικό της σύμπτωμα είναι η εύκολη κόπωση.

Σελ. 6

ΕΡΕΥΝΑ

**Οικογενής αμυλοειδική
πολυνευροπάθεια**

Εικάζεται ότι η νόσος μεταφέρθηκε στην Κύπρο από τους Σταυροφόρους. Εκδηλώνεται συνήθως μεταξύ των ηλικιών 30-50 χρόνων.

Σελ. 7

ΒΡΑΒΕΙΟ «ΠΑΝΟΣ ΙΩΑΝΝΟΥ»

**Διάκριση νέου
επιστήμονα από ΙΝΓΚ**

Σελ. 8

ΝΕΑ ΑΚΙΝΔΥΝΗ ΚΑΙ ΑΝΩΔΥΝΗ ΕΞΕΤΑΣΗ ΣΤΟ ΙΝΓΚ

Πρωτοποριακό τεστ πρόληψης της αιμολυτικής νόσου νεογνών

Μια νέα μη επεμβατική προσέγγιση για προγενετική διάγνωση έχει στη διάθεσή της η επιστημονική κοινότητα, μετά την πρόσφατη ανακάλυψη ότι κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης, στο αίμα της μητέρας κυκλοφορεί μικρή ποσότητα γενετικού υλικού DNA που προέρχεται από το έμβρυο. Η νέα πρωτοποριακή μέθοδος εφαρμόζεται για τον προσδιορισμό του Rhesus

του εμβρύου για την πρόληψη της αιμολυτικής νόσου του νεογνών. Η εξέταση αυτή, που άρχισε να παρέχεται πρόσφατα από το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής, είναι εντελώς ακίνδυνη και ανώδυνη αφού χρησιμοποιείται μόνο μικρή ποσότητα μητρικού αίματος. Η εξέταση μπορεί να γίνει από την 16η εβδομάδα κύησης σε γυναίκες που είναι Rhesus αρνητικές. Σελ. 2

Telethon 2009

Επιτυχής κι αυτή η γιορτή της αγάπης

Σας ευχαριστούμε!



Ο πρόεδρος του Δ.Σ. του ΙΝΓΚ κ. Χρίστος Φυλακτού, στην εκδήλωση στο Προεδρικό



Με αγάπη αγκάλιασε ακόμη μια χρονιά η κυπριακή κοινωνία και η πολιτεία το Telethon, τη μεγάλη γιορτή του ΙΝΓΚ. Με τα χρήματα που συγκεντρώνονται, εξασφαλίζουμε καλύτερη ποιότητα ζωής στους ασθενείς του Ινστιτούτου και επενδύουμε στην επιστήμη για ένα καλύτερο μέλλον. Σελ. 5



μήνυμα

Από το Γενικό Εκτελεστικό Ιατρικό
Διευθυντή του INΓΚ
Δρ Φίλιππο Πατσαλή,
PhD, HCLD



Πολύ συχνά αξιωματούχοι του κράτους, στελέχη οργανισμών, επιστήμονες και ακαδημαϊκοί, αναφέρουν ότι η Κύπρος θα πρέπει να επενδύσει το 3% του ΑΕΠ στην έρευνα μέχρι το 2010. Επειδή το πιο πάνω αποτελεί συμπέρασμα Ευρωπαϊκών Συμβουλίων -Λισσαβόνας (2000), Βαρκελώνης (2002), Βρυξελλών (2003)- η Κύπρος προσπαθεί μέσα στο μέτρο των οικονομικών της δυνατοτήτων να το υλοποιήσει. Είναι ευτύχημα που με ένα συμπέρασμα Ευρωπαϊκού Συμβουλίου, η Κύπρος οδηγείται στον επιστημονικό εκσυγχρονισμό, στην ανάπτυξη και στην ευημερία, χωρίς απαραίτητα να πρέπει να επινοήσει, να αναπτύξει και να εγκρίνει σχέδια και πολιτικές. Παρόλο ότι, εισπράττω με ιδιαίτερη ευχαρίστηση την υιοθέτηση του συμπεράσματος από όλους και χωρίς αμφισβήτηση στη χώρα μας, αισθάνομαι την ανάγκη ότι είναι ιδιαίτερα σημαντικό να γίνουν κατανοητά από τους πολίτες, τους τεχνοκράτες και τους πολιτικούς, τα συμπεράσματα μιας τέτοιας κατεύθυνσης.

2

Η έρευνα και η τεχνολογική καινοτομία είναι παράγοντες ανάπτυξης και ευημερίας. Η έμπρακτη αξιοποίηση των ερευνητικών αποτελεσμάτων έχει πάρα πολλά κοινωνικά και οικονομικά οφέλη. Η αξιοποίηση της έρευνας είναι ένας δείκτης της αποτελεσματικότητας της επένδυσης στη γνώση. Γι' αυτό και στρατηγικός στόχος για το κάθε κράτος θα πρέπει να είναι η επένδυση στην κοινωνία της γνώσης.

Η αύξηση των επενδύσεων στην έρευνα θα βοηθήσει το κράτος να καλύψει την απόσταση που έχει με τους κύριους ανταγωνιστές του. Οι επενδύσεις στην έρευνα και στην τεχνολογική ανάπτυξη θα αυξήσουν την ανταγωνιστικότητα και την οικονομική, κοινωνική και περιβαλλοντική ανάπτυξη. Θα βοηθήσουν στην ανάπτυξη και αξιοποίηση νέων καινοτομιών μέσα από μικρομεσαίες εταιρείες τεχνολογικών (spin-off companies), καθώς και μέσα από μικρές ή μεγάλες υφιστάμενες εταιρείες. Θα βοηθήσουν στην περαιτέρω ανάπτυξη στρατηγικών και διασυνοριακών εταιρικών σχέσεων. Η επιστημονική και τεχνολογική αριστεία και η ποιότητα της έρευνας θα βοηθήσουν επίσης στην αύξηση και στην προσέλκυση επενδύσεων. Οι επενδύσεις στην έρευνα και στην τεχνολογική ανάπτυξη θα συμβάλουν στην τόνωση της απασχόλησης. Τέλος, τα υψηλά επίπεδα ερευνητικών υποδομών, η εμπειρογνομοσύνη, η επάρκεια και η υψηλή ποιότητα ανθρώπινου δυναμικού καθώς και οι μηχανισμοί μεταφοράς τεχνολογίας και τεχνογνωσίας έχουν θεμελιώδη σημασία για τη βιώσιμη ανάπτυξη.

Μη επεμβατική προγεννητική διάγνωση της ομάδας D Rhesus του εμβρύου

Πρόληψη της αιμολυτικής νόσου των νεογνών

Η πρόσφατη ανακάλυψη ότι κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης κυκλοφορεί στο αίμα της μητέρας μικρή ποσότητα (3-6%) γενετικού υλικού DNA που προέρχεται από το έμβρυο, έδωσε τη δυνατότητα ανάπτυξης μιας νέας μη επεμβατικής προσέγγισης για προγεννητική διάγνωση. Η νέα πρωτοποριακή μέθοδος εφαρμόζεται για τον προσδιορισμό του Rhesus του εμβρύου για την πρόληψη της αιμολυτικής νόσου του νεογνών. Η μέθοδος αυτή που άρχισε να παρέχεται πρόσφατα από το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής είναι εντελώς ακίνδυνη και ανώδυνη αφού χρησιμοποιείται μόνο μικρή ποσότητα μητρικού αίματος. Η εξέταση μπορεί να γίνει από την 16η εβδομάδα κύησης σε γυναίκες που είναι Rhesus αρνητικές.

Στη διάρκεια της εγκυμοσύνης παρατηρείται συχνά διαρροή ερυθροκυττάρων του εμβρύου στην κυκλοφορία του αίματος της μητέρας. Αυτό συμβαίνει συνήθως κατά τη στιγμή του τοκετού. Εάν συμβεί κάτι τέτοιο και η ομάδα αίματος Rhesus D της μητέρας είναι αρνητική και του μωρού θετική, υπάρχει πιθανότητα να παραχθούν αντισώματα (anti-D) από το ανοσοποιητικό σύστημα της μητέρας. Τα αντισώματα αυτά σε μεταγενέστερη εγκυμοσύνη διασχίζουν τον πλακούντα και εισέρχονται στο αίμα του εμβρύου, με αποτέλεσμα να υπάρχει πιθανότητα να καταστρέψουν τα ερυθροκύτταρα του εμβρύου και να προκληθεί αναιμία. Η πάθηση αυτή είναι γνωστή ως «αιμολυτική νόσος των νεογνών».

Η παραγωγή αντισωμάτων anti-D μπορεί να παρεμποδιστεί κάνοντας στη μέλλουσα μητέρα ένεση με προσχηματισμένα αντισώματα anti-D (προφυλακτική θεραπεία anti-D) η οποία χορηγείται στη μητέρα κατά την 28η και 34η εβδομάδα κύησης ή αμέσως μετά τον τοκετό της πρώτης εγκυμοσύνης.

Με το γρήγορο και ακριβή προσδιορισμό του εμβρυϊκού Rhesus αποφεύγεται η περιττή χορήγηση anti-D σε γυναίκες που κυοφορούν έμβρυα με Rhesus D αρνητικό (περίπου 40%) καθώς και οι άσκοπες εξετάσεις για παρακολούθηση του επιπέδου αντισωμάτων κατά την εγκυμοσύνη.

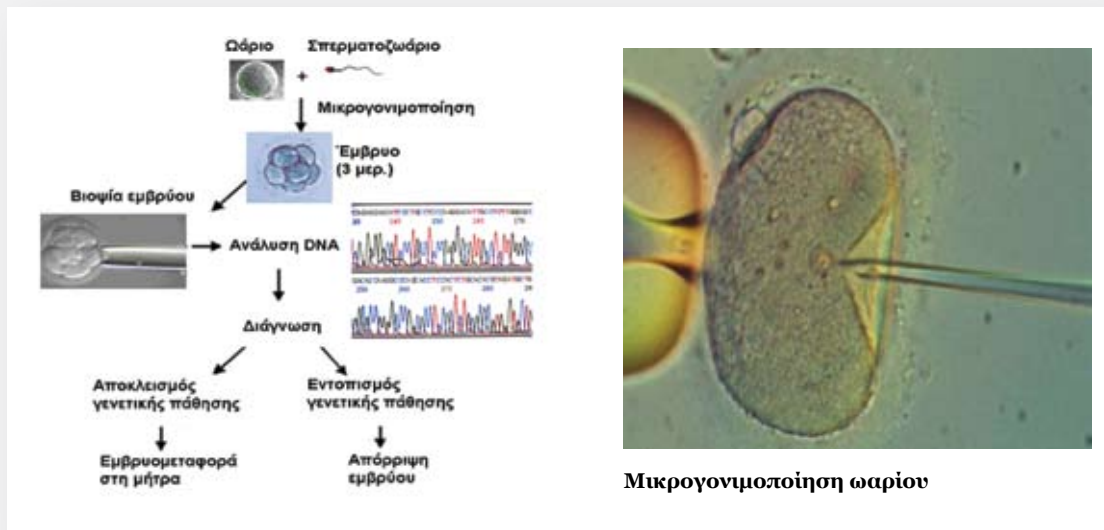
επικοινωνία

Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου

T.K. 23462, 1683 Λευκωσία, Κύπρος
Τηλ. +357 22 392600, Φαξ +357 22 358237 - Website. www.cing.ac.cy

Υπεύθυνος έκδοσης: **Δρ. Φίλιππος Πατσαλής**
Συντακτική επιτροπή: **Δρ. Μάριος Φυλακτίδης, Δρ. Ελευθέριος Παπαθανασίου, Έλενα Παναγιώτου, Γιώργος Βατυλιώτης, Κύπρος Καρανίκης, Μαρία Λοΐζου**

Επιμέλεια - Παραγωγή: **άλφα δημιουργική ltd**, Τηλ. 22 515195, info@alfa.com.cy
Εκτύπωση: **Τετογραφία Lithofit**, Τηλ. 22 350589, Φαξ. 22 775607



Μικρογονιμοποίηση ωαρίου

Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (ΠΓΔ) είναι τεχνική που επιτρέπει τη διάγνωση γενετικών ασθενειών σε έμβρυα πριν από την εμφύτευση τους στη μήτρα, έτσι ώστε μόνο υγιή έμβρυα ελεύθερα από την ασθένεια να μεταφέρονται για εμφύτευση στη μήτρα. Η μέθοδος συνδυάζει την εξωσωματική γονιμοποίηση, τη βιοψία κυττάρων (βλαστομερίδια) από έμβρυα σε πρώιμο στάδιο ανάπτυξης και τη μοριακή γενετική διάγνωση σε κάθε ένα από αυτά.

Οι γυναίκες ακολουθούν θεραπεία πρόκλησης πολλαπλής ωορρηξίας.

Την κατάλληλη στιγμή συλλέγονται τα ώριμα ωάρια και ακολουθεί μικρογονιμοποίηση, προεμφυτευτική γενετική διάγνωση στα αναπτυσσόμενα έμβρυα, και εμβρυομεταφορά 1-2 υγιών εμβρύων στη μήτρα. Η γονιμοποίηση των ωαρίων επιτυγχάνεται με την ενδοκυτταροπλασματική έγχυση ενός σπερματοζωαρίου (ICSI) στο κάθε ωάριο.

Στο στάδιο οκτώ κυττάρων ανάπτυξης (ημέρα 3), γίνεται βιοψία με τη διάνοιξη σπής στο εξωτερικό περίβλημα του εμβρύου και την αφαίρεση ενός ή δύο κυττάρων (βλαστομερίδια) από κάθε έμβρυο. Κάθε βλαστομερίδιο εξετάζεται με μοριακές γενετικές τεχνικές βασισμένες στη

PCR (αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης), για να καθοριστεί ποια έμβρυα πάσχουν και ποια είναι απαλλαγμένα από τη γενετική ασθένεια που εξετάζεται. Την 5η ημέρα (στάδιο βλαστοκύστης), επιλέγονται 1-2 έμβρυα που είναι απαλλαγμένα από την ασθένεια και που αναπτύσσονται κανονικά, και μεταφέρονται στη μήτρα για εμφύτευση.

Η μέθοδος είναι ενδεδειγμένη σε περιπτώσεις όπου ο ψηλός κίνδυνος της κύησης εμβρύου με σοβαρή γενετική πάθηση, συνυπάρχει με προβλήματα γονιμότητας ή πολλαπλών αποβολών ή αποτυχημένων εγκυμοσύνων.

Τεχνικές ΠΓΔ αναπτύχθηκαν στο Τμήμα Μοριακής Γενετικής Θαλασσαιμίας του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου σε συνεργασία με ιδιωτικά κέντρα υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, και ήδη εφαρμόζονται επιτυχώς από το 2005 για τη ΠΓΔ της β-θαλασσαιμίας. Ταυτόχρονα διεξάγεται και έρευνα σε συνεργασία με Ερευνητικά Κέντρα του εξωτερικού, και σύντομα θα είμαστε σε θέση να εφαρμόσουμε τη τεχνική και σε άλλες σοβαρές γενετικές παθήσεις όπως τη μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne, την α-θαλασσαιμία, κ.α., καθώς και το προσδιορισμό γονότυπου ιστοσυμβατότητας (HLA).

άρθρο



Γιώργος Χριστόπουλος, MPhil

Ανώτερος
Εργαστηριακός
Λειτουργός



Διάγνωση και έρευνα για 15 χρόνια

Η Κλινική Γενετικών Νοσημάτων ιδρύθηκε επίσημα τον Ιούλιο του 1994 και συμπληρώνει φέτος 15 χρόνια ζωής. Λειτουργεί καθημερινά σαν ενιαίο τμήμα στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής και στο Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ και αποτελεί κλινική αναφοράς για όλη την Κύπρο για τα γενετικά νοσήματα. Στην Κλινική Γενετικής προσφέρονται ιατρικές υπηρεσίες διάγνωσης, αντιμετώπισης, πρόληψης και γενετικής συμβουλευτικής προς άτομα η οικογένειες που αντιμετωπίζουν κάποιο γενετικό νόσημα, ή σύνδρομο ή έχουν αυξημένη πιθανότητα να νοσήσουν από κάποιο κληρονομούμενο νόσημα. Γενετικά λέγονται τα νοσήματα εκείνα που καθορίζονται από τα γονίδια μας, τις μικρότερες δηλαδή λειτουργικές μονάδες της κληρονομικότητας. Τα γενετικά νοσήματα περιλαμβάνουν τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες, τα μονογονιδιακά νοσήματα (ένα αλλαγμένο γονίδιο) και τα μιτοχονδριακά νοσήματα. Γενετική προδιάθεση παρουσιάζουν επίσης πολλά πολυπαραγοντικά νοσήματα όπως είναι ο διαβήτης, μερικοί οικογενειακοί καρκίνοι και άλλα.

Έτσι περιληπτικά στην κλινική παραπέμπονται για εξέταση παιδιά αλλά και ενήλικες με συγγενείς ανωμαλίες ή ιδιομορφίες στην εμφάνιση, νοητική καθυστέρηση, παλινδρόμηση, και άλλα. Η γενετική συμβουλευτική είναι μια επιπλέον υπηρεσία της κλινικής γενετικής που αφορά την διαδικασία ενημέρωσης ενός ατόμου και της οικογένειάς του για συγκεκριμένο νόσημα την πρόγνωση, τον τρόπο κληρονόμησης και τις επιλογές που υπάρχουν για τον μακροχρόνιο σχεδιασμό της οικογένειας. Από την γενετική συμβουλευτική εξυπηρετούνται ζευγάρια που αντιμετωπίζουν εγκυμοσύνη με ανωμαλίες ή έκθεση σε τερατογόνα, άτομα με ιστορικό στην οικογένεια νοητικής υστέρησης ή άλλων προβλημάτων καθώς και προσυμπτωματικά άτομα για εξελικτικά νευρολογικά νοσήματα και για κληρονομικούς καρκίνους. Οι ασθενείς παραπέμπονται από γιατρούς διαφόρων ειδικοτήτων και άλλους επαγγελματίες της υγείας ή της εκπαίδευσης. Το κάθε ραντεβού χρειάζεται συνήθως 60. Στο πρώτο ραντεβού αφιερώνεται χρόνος για λεπτομερές ιστορικό του ατόμου και της οικογένειας (οικογενειακό δένδρο).



Από αριστερά, Έλενα Σπανού Αριστείδου, MS, Βιολέττα Χριστοφίδου Αναστασιάδου, MD, PhD και Turem Delikurt, MSc



Anna Maria Κώττη Κιτρομηλίδου

Στην κλινική εξέταση καταγράφονται με λεπτομέρεια τα φυσικά χαρακτηριστικά του ατόμου και συχνά λαμβάνονται φωτογραφίες χρήσιμες για την διαγνωστική προσέγγιση. Η διαγνωστική δουλειά της κλινικής γενετικής απαιτεί στην πλειονότητα των περιστατικών λεπτομερή και εξειδικευμένη διερεύνηση και μελέτη πράγμα που την κάνει εξαιρετικά χρονοβόρα. Συχνά δεν είναι δυνατή μια τελική διάγνωση. Είναι αναγκαία η μακροχρόνια παρακολούθηση με στόχο την επαναξιολόγηση των ευρημάτων, την ειδική φροντίδα και την πρόληψη επιπλοκών. Στην κλινική γενετικής διεξάγεται ερευνητικό έργο όπως ερευνητικά προγράμματα για

τους γενετικούς παράγοντες στην ανάπτυξη της ομιλίας, για σπάνια σύνδρομα που συναντώνται στον τόπο μας, και για την νοητική υστέρηση. Η επιδημιολογική μελέτη των «Σπανίων Νοσημάτων» στον κυπριακό πληθυσμό, στοχεύει στον καλύτερο προγραμματισμό των υπηρεσιών αντιμετώπισης και πρόληψης. Τέλος συμμετέχουμε σε ευρωπαϊκά προγράμματα όπως το ORPHANET (ευρωπαϊκή τράπεζα πληροφοριών για τα σπάνια νοσήματα) και το TAG για σπάνια Γενοδερματικά νοσήματα.

Η ενημέρωση του κοινού και των ειδικών για τα σπάνια γενετικά νοσήματα μέσα από διαλέξεις, άρθρα και ενημερωτικά φυλλάδια μας απασχολεί συστηματικά. Επίσης συμμετέχουμε στο ακαδημαϊκό πρόγραμμα του Ευρωπαϊκού Ιδρύματος για την Γενετική «Course on Genetic Counselling in Practice» και εκπροσωπούμε την Κύπρο στην Ευρωπαϊκή Επιτροπή για τα Σπάνια Νοσήματα « Rare Disease Task Force».

Η κλινική γενετικής διευθύνεται από την γιατρό παιδίατρο-κλινικό γενετιστή Βιολέττα Χριστοφίδου Αναστασιάδου και στελεγχώνεται από την σύμβουλο γενετικής Έλενα Σπανού Αριστείδου, την ανώτερη νοσηλευτική λειτουργό Άννα Μαρία Κώττη Κιτρομηλίδου και την τουρκοκύπρια σύμβουλο γενετικής Turem Delikurt.



Πρυτάνευσε ξανά η ανθρωπιά

Για ακόμη μια χρονιά το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου αποδεικνύει έμπρακτα το ανθρώπινο του πρόσωπο και την προσήλωση του στον πραγματικό στόχο της έρευνας που είναι ο άνθρωπος. Αξιοσημείωτη στάθηκε και φέτος η ανταπόκριση του κόσμου που για ακόμα μια φορά αγκάλιασε το φιλανθρωπικό αυτό θεσμό, προσφέροντας την εισφορά του. Υπόσχεσή μας είναι ότι κάθε εισφορά, όσο μικρή και να είναι, να αξιοποιηθεί με τον καλύτερο δυνατό τρόπο. Με τα χρήματα αυτά θα εξασφαλίσουμε μια καλύτερη ποιότητα ζωής στους ασθενείς του Ινστιτούτου αλλά και να επενδύσουμε στην επιστήμη για ένα μέλλον πιο σίγουρο για όλους μας. Θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε θερμά όλους τους χορηγούς, υποστηρικτές, εθελοντές αλλά και τον κόσμο που για ακόμη μια φορά στήριξε το TELETHON. Ιδιαίτερες ευχαριστίες θα θέλαμε να δώσουμε στους ασθενείς του Συνδέσμου Μυοπαθών Κύπρου, οι οποίοι μοιράστηκαν μαζί μας τις προσωπικές ιστορίες τους, οι οποίες προβλήθηκαν κατά τον Τηλεμαραθώνιο. Κύριος χορηγός του TELETHON 2009 είναι η Touch Blue Development και χορηγός επικοινωνίας, το Ραδιοφωνικό Ίδρυμα Κύπρου. Χορηγός της βραδιάς στο Προεδρικό Μέγαρο ήταν η Russian Commercial Bank.



Στήριξη από την Κοινοτική Αστυνομία

Μια ωραία εκδήλωση για μικρούς και μεγάλους διοργάνωσε και φέτος η Κοινοτική Αστυνομία Στροβόλου, στο πάρκο Ακρόπολης, τη Κυριακή 14 Ιουνίου. Η εκδήλωση τελούσε υπό την αιγίδα της κυρίας Έλσης Χριστόφια. Πρόκειται για ένα πανηγύρι χαράς του οποίου τα έσοδα στήριξαν το TELETHON.



Ο Πρόεδρος της Δημοκρατίας με τον Γενικό Εκτελεστικό Ιατρικό Διευθυντή του ΙΝΓΚ Δρα Φ. Πατσαλή

Φιλόξενο όπως πάντα το Προεδρικό

Θα θέλαμε να εκφράσουμε την εκτίμησή μας στο προεδρικό ζεύγος που και φέτος καλωσόρισαν το TELETHON στο Προεδρικό Μέγαρο. Το Δείπνο του TELETHON πραγματοποιήθηκε υπό την αιγίδα του Προέδρου της Δημοκρατίας, Δημήτρη Χριστόφια και σ' αυτό παρευρέθηκαν 700 άτομα. Τη βραδιά πλαισίωσε με το τραγούδι της, η δημοφιλής τραγουδίστρια, Νατάσσα Θεοδωρίδου, η οποία έφτασε στην Κύπρο ειδικά για την εκδήλωση αυτή. Στιγμιότυπα της συναυλίας στο Προεδρικό, μεταδίδονταν ζωντανά στον Τηλεμαραθώνιο που διεξαγόταν παράλληλα στο στούντιο του Ραδιοφωνικού Ιδρύματος Κύπρου. Η βραδιά του TELETHON με τον Τηλεμαραθώνιο και το Δείπνο στο Προεδρικό Μέγαρο απέφερε καθαρά έσοδα πέραν των 200.000 ευρώ.



Τηλ.: 99550015, 70006717, Φαξ: 22376179, myasthenia.gravis@cytanet.com.cy

άρθρο

κ. Ρίτα Προδρόμου
Πρόεδρος Συνδέσμου
Ασθενών με Μυασθένεια
Gravis

Μυασθένεια Gravis, μια καθημερινή δοκιμασία

Ο Σύνδεσμος Ασθενών με Μυασθένεια Gravis ιδρύθηκε στις 6 Ιουλίου 2005 στη Λευκωσία με πρωτοβουλία ασθενών με μυασθένεια και την υποστήριξη του Δρ Κλεόπα Κλεόπα, Νευρολόγου του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου.

Μυασθένεια Gravis σημαίνει σοβαρή αδυναμία των μυών. Εμφανίζεται συνήθως στην ηλικία μεταξύ είκοσι με σαράντα χρόνων και πιο συχνά στις γυναίκες. Το βασικό της σύμπτωμα είναι η εύκολη κόπωση. Το πρώτο σύμπτωμα που εμφανίζει ο ασθενής είναι η βλάβη στους οφθαλμικούς μύες η οποία μπορεί να συνοδεύεται από διπλωπία. Συχνά επηρεάζονται οι μύες του προσώπου, της κατάποσης και της ομιλίας, καθώς και του κεφαλιού και των άκρων. Ο ασθενής δυσκολεύεται να κρατήσει το κεφάλι, να σηκώσει τα χέρια, να ανεβεί σκάλες και παρατηρείται δυσκολία στην ομιλία, στη μάσηση και τη κατάποση. Επίσης, μπορούν να επηρεασθούν οι αναπνευστικοί μύες προκαλώντας δύσπνοια, η εμφάνιση της οποίας μπορεί να αποτελέσει επείγουσα ιατρική κατάσταση, δεδομένου ότι ο ασθενής μπορεί να χρειαστεί μηχανική υποστήριξη της αναπνοής.

Σκοποί του Συνδέσμου

- εξασφάλιση και παροχή ιατροφαρμακευτικής περίθαλψης και ψυχολογικής στήριξης
- προαγωγή μέτρων για ενεργότερη συμπαράσταση του κράτους και της κοινωνίας προς τους ασθενείς.
- προώθηση και ανάπτυξη της επιστημονικής έρευνας για τη Μυασθένεια και η παροχή βοήθειας προς ερευνητές στην Κύπρο ή στο εξωτερικό.

Μέσα στα πλαίσια ενημέρωσης των μελών μας έχουμε εκδώσει ενημερωτικό βιβλιαράκι με λεπτομερή αναφορά στη μυασθένεια και ατομικές κάρτες των ασθενών με έμφαση στα φάρμακα που δεν πρέπει να λαμβάνουν.

Το Δεκέμβριο 2008, διοργανώσαμε Διεθνή Επιστημονική Ημερίδα για τη Διάγνωση και Θεραπεία της Μυασθένειας, σε συνεργασία με το δίκτυο Euromyasthenia και το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου. Το συνέδριο ήταν αφιερωμένο στη μνήμη του καθηγητή John Newsom-Davis.

Με την ευκαιρία θα ήθελα να ευχαριστήσω εκ μέρους όλων των μελών του Συνδέσμου μας το ιατρικό και παραϊατρικό προσωπικό του Ινστιτούτου για την προσφορά τους προς τους ασθενείς με μυασθένεια.



Η κ. Ρίτα Προδρόμου, Πρόεδρος του Συνδέσμου, η Αντιπρόεδρος του Συνδέσμου κ. Άννα Ζαννέτου, η Δρ Ελένη Παπανικολάου και η Dr Nicole Kerlero-De-Rosbo από τη Γαλλία.

Ο ασθενής με μυασθένεια έχει δικαίωμα :

- > Να εξετάζεται σε ιατρικό κέντρο που να υπάρχουν οι απαραίτητες υπηρεσίες για την αντιμετώπισή του.
- > Να του παρέχεται χρόνος για συζήτηση με τους επαγγελματίες υγείας.
- > Να ενημερώνεται για την ασθένεια του, τα συμπτώματα και την αντιμετώπισή τους.
- > Να αποφασίζει με το γιατρό του για τη θεραπεία που θα ακολουθήσει.
- > Να ενημερώνεται λεπτομερώς για τυχόν παρενέργειες από την φαρμακευτική αγωγή.
- > Να πληροφορείται για τυχόν εναλλακτικές μορφές θεραπείας.
- > Να έχει υποστήριξη από το κράτος.



Από εκδρομή των μελών του Συνδέσμου στην Παναγιά τη Μαλεβή στην Αθήνα, το Νοέμβριο 2007



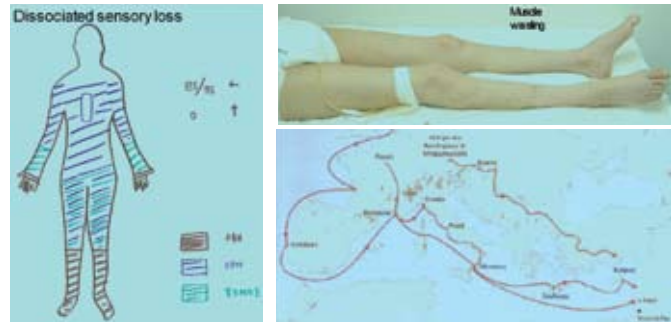
Δρ Θ. Κυριακίδης, MB, ChB, BSc, FRCP (Lon) Διευθυντής Νευρολογικής Κλινικής Α
Τηλ.: 22 392 740, 22 358 600, Φαξ: 22 392 786 theodore@cing.ac.cy

Έρευνα

Η οικογενής αμυλοειδική πολυνευροπάθεια στην Κύπρο

Η οικογενής αμυλοειδική πολυνευροπάθεια (FAP) αποτελείται από ένα σύνολο αυτοσωματικών επικρατητικών νευροπαθειών οι οποίες οφείλονται σε συσσώρευση αμυλοειδούς στο ενδοεπένδυμα. Παρουσιάζονται με προοδευτικά συμπτώματα αισθητικοκινητικά όπως και του αυτονόμου. Ο πιο συχνός τύπος FAP, οφείλεται στις πάνω από 80 διαφορετικές μεταλλάξεις του γονιδίου της τρανσθυρετίνης (TTR) και ονομάζεται Πορτογαλέζικος τύπος FAP, μετά την περιγραφή των πρώτων ασθενών στην Βόρεια Πορτογαλία στο 1952. Η πιο συχνή παθογενής μεταλλαγή στο TTR είναι η αντικατάσταση της βαλίνης με την μεθειονίνη στην θέση 30, TTR (Met30). Η νόσος εκδηλώνεται συνήθως μεταξύ των ηλικιών 30 και 50 χρονών, είναι ανίατη και οδηγεί στον θάνατο σε 10-15 χρόνια από την έναρξη των συμπτωμάτων. Πέρα των νευροπαθητικών συμπτωμάτων οι ασθενείς συνήθως παρουσιάζουν συμπτώματα από το γαστρεντερικό, κυκλοφορικό, ουροποιογεννητικό, τα νεφρά και τα μάτια. Σήμερα, η μοναδική θεραπεία για την TTR FAP είναι η ορθότροπη μεταμόσχευση ήπατος, αφού το ήπαρ είναι το κύριο όργανο (>90%) που παράγει την μεταλλαγμένη τρανσθυρετίνη. Οι πρώτοι ασθενείς στην Κύπρο περιγράφηκαν το 1989¹. Εικάζεται ότι η νόσος μεταφέρθηκε στην Κύπρο από τους Σταυροφόρους. Η FAP TTR(Met30) παρουσιάζει διαφορετική διεισδυτικότητα και ηλικία έναρξης στις διάφορες χώρες όπου παρατηρείται. Αυτό έχει αποδοθεί σε γενετικούς και περιβαλλοντικούς παράγοντες.

Το 2002, η Νευρολογική Κλινική Α, με χρηματοδότηση του ΙΠΕ, ξεκίνησε μια επιδημιολογική μελέτη της νόσου στην Κύπρο όπως επίσης και τον εντοπισμό γενετικών παραγόντων που ενδεχόμενος να επιδρούν ως τροποποιητικοί παράγοντες. Ο επιπολασμός της αμυλοειδικής νευροπάθειας στην Κύπρο στις 1/12/2003 υπολογίζεται στους 5.24/100,000. Η επίπτωση της νόσου για τα έτη 1992-2002 είναι 2.36/χρόνο². Η επαρχία Κερύνειας παρουσιάζει το μεγαλύτερο αριθμό οικογενειών (13/22 οικογένειες) με την Δε-μεσο δέυτερη (7/22). Η διεισδυτικότητα της νόσου είναι 28%, σε σχέση με 80% και 2% στην Βόρεια Πορτογαλία και Βόρεια Σουηδία



αντιστοίχως². Το γονίδιο του συμπληρώματος C1Q δρα ως τροποποιητικός παράγοντας στην έναρξη της νόσου και ενδεχομένως της διεισδυτικότητας³. Το 2009, η Νευρολογική κλινική Α και η Μοριακή κλινική Β, με χρηματοδότηση του ΙΠΕ, μελετούν το C1Q σε Πορτογαλούς ασθενείς. Επίσης παράλληλα μελετάται ο φαινότυπος της νόσου σε διαγονιδιακά ποντίκια TTRMet(30) και C1Q-/-.

Βιβλιογραφικές αναφορές

1. Molecular genetics of amyloid neuropathy in Europe. Holt IJ, Harding AE, Middleton L, Chrysostomou G, Said G, King RH, Thomas PK. Lancet. 1989 Mar 11;1(8637):524-6.
2. Epidemiological, clinical and genetic study of familial amyloidotic polyneuropathy in Cyprus. Dardiotis E, Koutsou P, Papanicolaou EZ, Vonta I, Kladi A, Vassilopoulos D, Hadjigeorgiou G, Christodoulou K, Kyriakides T. Amyloid. 2009 Mar;16(1):32-
3. Complement C1Q polymorphisms modulate onset in familial amyloidotic polyneuropathy TTR Val30Met. Dardiotis E, Koutsou P, Zamba-Papanicolaou E, Vonta I, Hadjivassiliou M, Hadjigeorgiou G, Cariolou M, Christodoulou K, Kyriakides T. J Neurol Sci. 2009 Sep 15;284(1-2):158-62.

Εκπαίδευση

Συνάντηση παγκόσμιας εμβέλειας

Τον περασμένο Ιούνιο, στο χωριό Πεκς στην Ουγγαρία, πραγματοποιήθηκε συνάντηση (Alumni) των ατόμων οι οποίοι είχαν λάβει μέρος σε μια σειρά εκπαιδευτικών διαλέξεων με θέμα την Επιληψία. Εκεί παρευρέθηκε και ο Δρ Ελευθέριος Παπαθανασίου από το Εργαστήριο Νευροφυσιολογίας του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, ο οποίος είχε λάβει μέρος σε αυτές τις εκπαιδευτικές διαλέξεις (Course Alumnus) από όπου αποφοίτησε το 2006. Η συνάντηση ήταν παγκόσμιας εμβέλειας, μιας και οι συμμετέχοντες προέρχονταν από διάφορες χώρες όπως Κίνα, Αργεντινή, Η.Π.Α. κ.α. Κατά τη διάρκεια της συνάντησης, δημιουργήθηκαν ομάδες συνεργατών, οι οποίοι συμφώνησαν να κάνουν κοινά ερευνητικά προγράμματα. Μάλιστα, έχει ήδη αρχίσει μία έρευνα η οποία έχει σχέση με το χειρισμό της Παιδιατρικής Επιληψίας σε ανα-

πτυσσόμενες χώρες, στην οποία συμμετέχει και ο Δρ Παπαθανασίου. Η έρευνα γίνεται μέσω ενός ερωτηματολογίου το οποίο έχει σταλεί σε όλους τους συνεργάτες και αφορά τις εξετάσεις οι οποίες παρέχονται από τις χώρες τους και από τα ιατρικά τους κέντρα (π.χ. Ηλεκτροεγκεφαλογράφημα με Βίντεο), τις δυνατότητες απεικόνισης του εγκεφάλου που υπάρχουν (π.χ. αξονικό τομογράφο, μαγνητικό τομογράφο), τις γενετικές και μεταβολικές εξετάσεις καθώς και πληροφορίες για τα αντι-επιληπτικά φάρμακα τα οποία είναι διαθέσιμα. Η συνάντηση χρηματοδοτήθηκε από: EISAI Europe, International School of Neurological Sciences, Venice, European Affairs Commission of the International League Against Epilepsy, European Commission Mari Curie Actions (EPILearn grant, και το Fondazione Istituto Neurologico C. Besta.





Ο Πρόεδρος της Δημοκρατίας στο ΙΝΓΚ

Ο Πρόεδρος της Κυπριακής Δημοκρατίας, κος Δημήτρης Χριστόφιας, επισκέφθηκε επίσημα το Ινστιτούτο, στις 13 Ιουλίου. Ο Πρόεδρος συνοδευόταν από τον Υφυπουργό παρά τω Προέδρω, κο Τίτο Χριστοφίδη, τον Υπουργό Υγείας, Δρ Χρίστο Πατσαλίδη και το Γενικό Διευθυντή του Υπουργείου Υγείας, κο Γιάννο Παπαδόπουλο. Τον κο Χριστόφια υποδέχτηκε ο κος Χρίστος Φυλακτού, Πρόεδρος του Διοικητικού Συμβουλίου, ο Δρ Φίλιππος Πατσαλής, Γενικός Εκτελεστικός Ιατρικός Διευθυντής, ο Δρ Ανδρέας Πολυνείκης, μέλος του Δ.Σ. καθώς και όλοι οι Ανώτεροι Επιστήμονες. Στη συνέχεια, ο Πρόεδρος και η συνοδεία του επισκέφθηκαν τα Εξωτερικά Ιατρεία όπου συνομήλισε με το προσωπικό και τους ασθενείς. Έπειτα, επισκέφθηκαν το Τμήμα της Καρδιαγγειακής Γενετικής & Εργαστήριο Δικανικής Γενετικής, όπου ο Διευθυντής

του Τμήματος & Εργαστηρίου, Δρ Μάριος Καριόλου, τους ενημέρωσε για την παροχή υπηρεσιών Δικανικής Γενετικής και για το Πρόγραμμα για τους Αγνοούμενους. Μετά το τέλος της περιήγησης στα πιο πάνω Τμήματα, ο Πρόεδρος και οι συνοδοί του συναντήθηκαν και συζήτησαν μαζί με τους κ. Φυλακτού, Δρ Πατσαλή, Δρ Πολυνείκη και κ. Φλούρο, τα διάφορα σημαντικά ζητήματα και προβλήματα που αντιμετωπίζει το Ινστιτούτο. Ο κος Χριστόφιας ανέφερε ότι, η δουλειά και ο ρόλος του Ινστιτούτου ως κέντρο έρευνας και παροχής ιατρικών υπηρεσιών είναι πολύ αξιόλογα τόσο για την Κύπρο, όσο και για τη γύρω περιοχή και Ευρώπη γενικότερα. Επίσης, σε δήλωσή του, ο κ. Χριστόφιας ανέφερε ότι η Κυβέρνηση ενδέχεται να ανακοινώσει σύντομα συγκεκριμένες εξαγγελίες που αφορούν την οικονομική βοήθεια προς το Ινστιτούτο.



Ικανοποίηση για την προσφορά του Ινστιτούτου εξέφρασε ο Πρόεδρος της Δημοκρατίας κ. Δημήτρης Χριστόφιας.

δωρεές

από Genesis Pharma (Cyprus) Ltd και Α. Γ. Λεβέντης

• Κατά τη διάρκεια εκδήλωσης της Genesis Pharma (Cyprus) Ltd, θυγατρική της ελληνικής φαρμακευτικής Genesis Pharma, για τη συμπλήρωση 10 χρόνων προσφοράς τους, ο Διευθύνων Σύμβουλος, κ. Κωνσταντίνος Ευριπίδης, σε ομιλία του, ανέφερε ότι η Genesis Pharma δωρίζει στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου το ποσό των €20.000 ως αναγνώριση του σπουδαίου ερευνητικού και ακαδημαϊκού έργου που επιτελείται στο Ινστιτούτο.

• Ο Σύνδεσμος Α. Γ. Λεβέντης ανανέωσε και φέτος τη δωρεά προς το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, ύψους €32.000, για τη «Βιβλιοθήκη Α. Γ. Λεβέντης» του Ινστιτούτου. Ο Σύνδεσμος Α.Γ. Λεβέντης στηρίζει το ΙΝΓΚ εδώ και πάρα πολλά χρόνια και ως Ινστιτούτο τον ευχαριστούμε ιδιαίτερα για τη συνεχή στήριξη.

Ανακήρυξη επισκεπτών επιστημόνων

Οι Δρ Σταύρος Μιχαήλ Χατζηλοΐζου, Πάολα Νικολαΐδη και Κώστας Μιχαηλίδης, συμμετέχουν στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου ως Επισκέπτες Επιστήμονες, βάσει των Κανονισμών του Ινστιτούτου.

Φιλανθρωπικό τουρνουά Futsal

Το Διπλωματικό Γραφείο του Προέδρου της Δημοκρατίας και το Υπουργείο Εξωτερικών διοργάνωσαν φιλανθρωπικό τουρνουά Futsal στις 13-14 Ιουνίου, μέσα στα πλαίσια του TELETHON 2009. Στο τουρνουά συμμετείχαν οι ομάδες του προσωπικού του Προεδρικού, του Διπλωματικού Γραφείου του Προέδρου της Δημοκρατίας, η οποία κατέκτησε την πρώτη θέση, του Υπουργείου Εξωτερικών, της Ρωσικής Πρεσβείας, της Βρετανικής Υπάτης Αρμοστείας, η οποία πήρε τη δεύτερη θέση, της Πρεσβείας του Κατάρ (3η θέση), του Οργανισμού Ηνωμένων Εθνών (4η θέση) και

του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου. Το τουρνουά διεξήχθη στα γήπεδα που αφιλοκερδώς παραχώρησε το G.C. School of Careers. Χορηγοί της διοργάνωσης ήταν η Κυπριακή Ολυμπιακή Επιτροπή και η Russian Commercial Bank. Το συνολικό ποσό που συγκεντρώθηκε ξεπέρασε τα €2.000 Η ομάδα ποδοσφαίρου του ΙΝΓΚ αποτελείται από τους Πολύκαρπο Χρυσιαφάδη, Φίλιππο Πατσαλή, Μιχάλη Μυλωνά, Βασίλη Χριστοφή, Νικόλα Μαστρογιαννόπουλο, Θεόδωρο Γεωργίου, Σταύρο Πασιαρδή, Μιχάλη Ξενοφώντος και Γιώργο Σάββα.

Βραβείο Νέου Επιστήμονα «Πάνος Ιωάννου» (PIYSA)

Η Επιτροπή του Επιστημονικού Συμβουλίου του ΙΝΓΚ για το PIYSA, αποφάσισε όπως απονέμει το Βραβείο Νέου Επιστήμονα «Πάνος Ιωάννου» για το έτος 2008, στην κα. Ελισάβετ Παπαγεωργίου, του Τμήματος Κυτταρογενετικής και Γονιδιοματικής, για την ερευνητική της εργασία στην ανάπτυξη μη επεμβατικών μεθόδων προγεννητικής διάγνωσης ανευλοϊδίων (συνδρόμων). Τα αποτελέσματα της πολύ σημαντικής αυτής έρευνας στοχεύουν στην ανάπτυξη μη επεμβατικής μεθόδου προγεννητικής διάγνωσης του συνδρόμου Down.

