

Μοριακή γενετική εξέταση και αποτέλεσμα

Η μοριακή γενετική εξέταση μπορεί να οδηγήσει στα ακόλουθα ενδεχόμενα αποτελέσματα:

- Ανίχνευση και επιβεβαίωση γνωστών παθογόνων μεταλλάξεων
- Εντοπισμός μεταλλάξεων, οι οποίες δεν έχουν συσχετισθεί με τη νόσο και η επίδραση τους είναι άγνωστη ακόμα.
- Ο μη εντοπισμός παθογόνου μετάλλαξης στην ομάδα γονιδίων που ελέγχθηκαν, δηλώνει είτε αρνητικό αποτέλεσμα, είτε ότι η νόσος δεν παρουσιάζει γενετικό υπόστρωμα

Η παραπομπή για γενετική εξέταση γίνεται διαμέσου του ειδικού ιατρού κατόπιν συμβουλευτικής και με γραπτή συγκατάθεση του ασθενούς.

Η γενετική διάγνωση εξάγεται μετά από αξιολόγηση ομάδας ειδικών. Τα αποτελέσματα αυτά κοινοποιούνται εμπιστευτικά στον ασθενή μέσα από γενετική συμβουλευτική.

Συμπτώματα στα άτομα με Μυοκαρδιοπάθειες

Τα άτομα με **ΜΚΠ** μπορεί να παραμένουν χωρίς συμπτώματα για πολλά χρόνια και να μη γνωρίζουν την ύπαρξη της νόσου.

Ως ύποπτα συμπτώματα θεωρούνται τα επεισόδια αρρυθμίας, ζάλης ή λιποθυμίας μετά από άσκηση ή ακόμα και σε ηρεμία.

Πρόληψη

Επισκεφθείτε έναν ειδικό καρδιολόγο, ο οποίος θα σας καθοδηγήσει κατάλληλα. Η έγκαιρη διάγνωση βοηθά στην καλύτερη αντιμετώπιση και την πρόληψη των επιπλοκών της νόσου. Εάν η **ΜΚΠ** δεν διαγνωστεί έγκαιρα υπάρχει ο κίνδυνος να προκαλέσει καρδιακή ανεπάρκεια και σοβαρές αρρυθμίες που ενδεχόμενα θέσουν σε κίνδυνο την ζωή του ασθενούς.

Άτομα με οικογενειακό ιστορικό **ΜΚΠ** ή αιφνίδιου καρδιακού θανάτου σε μέλος της οικογένειας τους σε ηλικία μικρότερη των 40 ετών θα πρέπει να διερευνώνται για πιθανή ύπαρξη **ΜΚΠ** ή άλλου Κληρονομικού Καρδιαγγειακού Νοσήματος.

Στα άτομα με **ΜΚΠ** συνίσταται αποφυγή της έντονης σωματικής άσκησης και της συμμετοχής σε ανταγωνιστικά αθλήματα.

Πληροφορίες

Για πληροφορίες σχετικά με τη μοριακή γενετική εξέταση για Μυοκαρδιοπάθειες:

Τηλέφωνο: 22 358 600

e-mail: roula@cing.ac.cy

ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑΣ & ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΚΥΠΡΟΥ

Τμήμα Νευρογενετικής

Λεωφ. Διεθνούς Αεροδρομίου 6

Άγιος Δομέτιος, 2370 ΛΕΥΚΩΣΙΑ ΚΥΠΡΟΣ



ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑΣ &
ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΚΥΠΡΟΥ

ΜΟΡΙΑΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΓΙΑ

ΜΥΟΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΕΣ

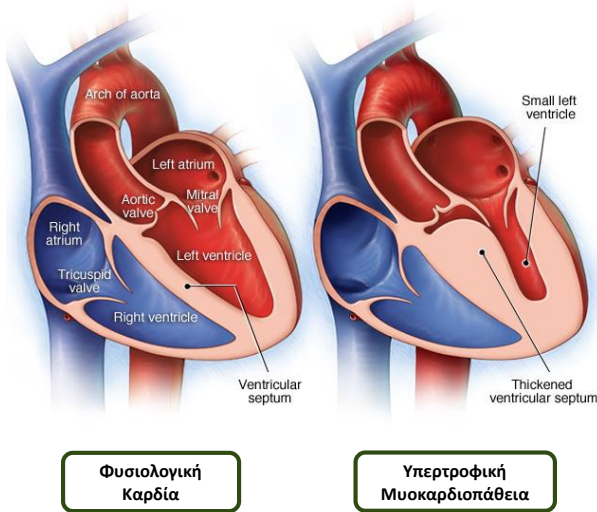
ΜΕ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΥΨΗΛΗΣ ΑΠΟΔΟΣΗΣ - NGS



Μυοκαρδιοπάθειες

Μυοκαρδιοπάθειες (**ΜΚΠ**) είναι παθήσεις της καρδιάς στις οποίες παρατηρούνται δομικές και λειτουργικές ανωμαλίες του καρδιακού μυ οι οποίες δεν οφείλονται σε συγγενή καρδιοπάθεια, στεφανιαία νόσο, βαλβιδοπάθεια, υπέρταση, ή άλλα γνωστά αίτια. Με βάση τον κλινικό φαινότυπο ταξινομούνται σε τέσσερις βασικές κατηγορίες: Υπερτροφική, Διατακτική, Περιοριστική και Αρρυθμογόνος **ΜΚΠ** της δεξιάς κοιλίας.

Ένα μεγάλο μέρος των παθήσεων αυτών οφείλεται σε μεταλλάξεις συγκεκριμένου γονιδίου το οποίο κληροδοτείται από τους γονείς στους απογόνους τους.



Γονίδια-γενετικές εξετάσεις

Τα γονίδια αποτελούν μέρος του DNA και συμπεριφέρονται σαν κατάλογος με οδηγίες που ορίζει την ανάπτυξη και τον τρόπο λειτουργίας του οργανισμού.

Όταν παρουσιάζεται μια μετάλλαξη σε ένα από τα γονίδια, έχει σαν αποτέλεσμα να επηρεάζεται η κωδικοποιημένη πρωτεΐνη.

Αποτέλεσμα αυτού είναι η δυσλειτουργία της αντίστοιχης πρωτεΐνης που μπορεί δυνητικά να οδηγήσει στην εμφάνιση μιας γενετικής νόσου.

Σε πολλές περιπτώσεις, όπως συμβαίνει και στις ΜΚΠ, εμπλέκονται πολλά γονίδια, με αποτέλεσμα να είναι χιλιάδες οι πιθανές μεταλλάξεις, που οδηγούν στην ίδια κλινική εικόνα.

Η μοριακή γενετική εξέταση συμβάλλει στη διαχείριση του ασθενή και άλλων μελών της οικογένειάς του

Η ανίχνευση μιας μετάλλαξης σε έναν ασθενή με **ΜΚΠ** μπορεί να βοηθήσει σε καλύτερη διαχείριση της νόσου και παράλληλα στην εκτίμηση κινδύνου εμφάνισης της σε άλλα μέλη της οικογένειας. Αυτό δίνει την δυνατότητα της εξατομικευμένης καθοδήγησης του ασθενούς από τον θεράποντα ιατρό του.

Επίσης, ελέγχοντας μόνο τη συγκεκριμένη μετάλλαξη, που εντοπίστηκε στην οικογένεια, περιορίζεται σημαντικά το κόστος της γενετικής εξέτασης για τα υπόλοιπα μέλη της οικογένειάς του.

Τεχνολογία υψηλής απόδοσης

Η μοριακή γενετική εξέταση γίνεται με ανάλυση DNA που εξάγεται από δείγμα μικρής ποσότητας αίματος και μπορεί να ανιχνεύσει μεταλλάξεις στα γονίδια. Με την εισαγωγή των τεχνολογιών υψηλής απόδοσης είναι εφικτή η ταυτόχρονη ανάλυση πολλών γονιδίων για αποτελεσματική μοριακή διάγνωση.

Το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου πάντα πρωτοπόρο με την εφαρμογή σύγχρονης τεχνολογίας, προσφέρει τη δυνατότητα μοριακού γενετικού ελέγχου για τις **ΜΚΠ** με την εισαγωγή της μεθόδου της αλληλούχισης καινούργιας γενιάς (Next Generation Sequencing - NGS) που επιτρέπει την ταυτόχρονη εξέταση πολλών εμπλεκόμενων γονιδίων.

Για τους παρακάτω συγκεκριμένους τύπους **ΜΚΠ** ελέγχεται τουλάχιστον ο αναφερόμενος αριθμός γονιδίων*:

- Διατακτική: 59
- Υπερτροφική: 47
- Περιοριστική: 9
- Αρρυθμογόνος **ΜΚΠ** δεξιάς κοιλίας: 12
- Σύνδρομο Noonan: 11
- Μη συμπαγές μυοκάρδιο: 10

*Ο κατάλογος των ονομάτων των γονιδίων που ελέγχονται για την κάθε κατηγορία βρίσκεται στην ιστοσελίδα: <http://www.cing.ac.cy/easyconsole.cfm/id/363>