

## Γενετικός έλεγχος στην υπερλιπιδαιμία και τις μυοκαρδιοπάθειες.

**Ευάγγελος Γ. Μανωλόπουλος**

Καθηγητής Φαρμακολογίας, Φαρμακογονιδιωματικής & Ίατρικής Ακρίβειας, Έργαστήριο Φαρμακολογίας, Μονάδα Κλινικής Φαρμακολογίας και Φαρμακογενετικής, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Έβρου, Άλεξανδρούπολη

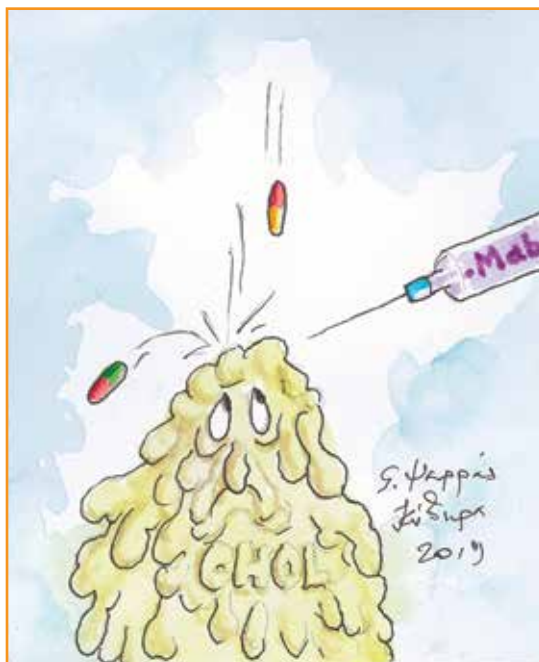
**Γεωργία Ράγια**

Μεταδιδακτορική Έρευνήτρια, Έργαστήριο Φαρμακολογίας, Τμήμα Ίατρικής, Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης, Άλεξανδρούπολη

**Η** οικογενής υπερχοληστερολαιμία είναι μία κληρονομική ασθένεια, που οδηγεί σε ύψηλα επίπεδα της «κακής» LDL χοληστερόλης από μικρή ηλικία. Έχει σημαντικές επιπτώσεις στην καρδιαγγειακή υγεία των ασθενών. Αν δεν διαγνωστεί και αντιμετωπιστεί έγκαιρα, με κατάλληλη φαρμακευτική αγωγή, οδηγεί στην εκδήλωση στεφανιαίας νόσου, έμφραγματος του μυοκαρδίου και πρόωρου θανάτου, συχνά σε μικρή ηλικία.

Γνωρίζουμε ότι οφείλεται σε αλλαγές (μεταλλάξεις) στο γονίδιο του υποδοχέα της LDL. Αυτές οι αλλαγές μεταφέρονται από το γονέα στα παιδιά. Στην Ελλάδα, έχει υπολογιστεί, ότι τουλάχιστον 1 σε κάθε 300 πρόσωπα έχει οικογενή υπερχοληστερολαιμία. Δυστυχώς, η οικογενής υπερχοληστερολαιμία υποδιαγνώσκεται, που σημαίνει ότι είναι πολύ πιθανό να είναι πολύ περισσότεροι οι ασθενείς. Η διάγνωση της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας γίνεται κλινικά και στηρίζεται κυρίως στα επίπεδα της χοληστερόλης. Εάν έχετε άφυσικα ύψηλα επίπεδα LDL χοληστερόλης και ο καρδιολόγος σας διαγνώσει οικογενή υπερχοληστερολαιμία, τότε θα σας προτείνει να κάνετε έλεγχο του DNA σας. Τα αποτελέσματα της γενετικής εξέτασης, έφόσον είναι θετικά, όριστικοποιούν τη διάγνωση της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας. Ο καρδιολόγος σας θα σας προτείνει να κάνουν γενετικό έλεγχο τα παιδιά σας και οι συγγενείς σας, γιατί μπορεί να έχουν και οι ίδιοι τη νόσο χωρίς να το γνωρίζουν. Σε κάθε περίπτωση, ο γιατρός θα παρακολουθεί έσας και θα προτείνει να παρακολουθεί και τους συγγενείς σας, κλινικά και με εξετάσεις αίματος, για να ελέγχει τα επίπεδα της LDL χοληστερόλης και, όταν το κρίνει απαραίτητο, θα σας δώσει φάρμακα που μειώνουν τη χοληστερόλη και σας προστατεύουν από τον κίνδυνο να πάθετε έμφραγμα.

Στα πρόσωπα που γνωρίζουν ότι έχουν κληρονομήσει τη μετάλλαξη της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας υπάρχει πάντα ο προβληματισμός, αν θα μεταβιβάσουν τη νόσο στα παιδιά τους. Ειδικά, αν πρόκειται για ζευγάρι που σκέφτεται να αποκτήσει παιδί, ή σκέψη, ότι μπορεί και το παιδί τους να νοσή, είναι ψυχοφθόρος και συχνά επηρεάζει αρνητικά τον οικογενειακό προγραμματισμό. Όταν οι γονείς γνωρίζουν ότι έχουν και οι δύο τη μετάλλαξη της οικογενούς υπερχολη-



στερολαιμίας, είναι έφικτο να γίνει προγεννητικός έλεγχος ή προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (σε περίπτωση έξωσωματικής γονιμοποίησης), καθώς υπάρχει μεγάλη πιθανότητα το παιδί να γεννηθεί με βαριά μορφή οικογενή υπερχοληστερολαιμία.

Οι μυοκαρδιοπάθειες είναι μία διαφορετική ομάδα παθήσεων της καρδιάς, που σχετίζονται με παθολογική ύψη του μυός της καρδιάς, το μυοκάρδιο. Είναι σοβαρές παθήσεις με επιπτώσεις στην ποιότητα και το προσδόκιμο ζωής. Υπάρχουν διαφορετικές μορφές μυοκαρδιοπάθειας, όπως η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, στην οποία το μυοκάρδιο «παχαίνει» υπερβολικά και έτσι δυσκολεύεται ή λειτουργία της καρδιάς, ή διατακτική μυοκαρδιοπάθεια, στην οποία ένα μέρος της καρδιάς μεγαλώνει και επίσης δυσκολεύεται ή λειτουργία της και η άρρυθμιόγόνος μυοκαρδιοπάθεια, ή οποία προκαλεί

ἐπικίνδυνες γιὰ τὴ ζωὴ ἀρρυθμίες.

Οἱ μυοκαρδιοπάθειες εἶναι ἐπικίνδυνες γιὰ τὴν ὑγεία, καθὼς ἂν δὲν διαγνωστοῦν ὀδηγοῦν σὲ αἰφνίδιο καρδιακὸ θάνατο, συνήθως σὲ νεαρὴ ἡλικία. Ὅπως γιὰ τὴν οἰκογενὴ ὑπερχοληστερολαιμία, ἔτσι καὶ γιὰ τὴς μυοκαρδιοπάθειες, γνωρίζουμε ὅτι ὑπάρχουν μεταλλάξεις στὸ DNA κάθε προσώπου, ποὺ μπορεῖ νὰ ὀδηγήσουν στὴν ἐμφάνιση τῆς νόσου. Ἡ ἐξέταση DNA, γιὰ τὴν παρουσία αὐτῶν τῶν ἐπιβαρυντικῶν μεταλλάξεων γιὰ τὴς μυοκαρδιοπάθειες, εἶναι ἐφικτὴ καὶ διαθέσιμη καὶ προτείνεται ἀπὸ τοὺς καρδιολόγους, ὅταν γίνεῖ ἀρχικὴ διάγνωση μυοκαρδιοπάθειας μὲ βάση τὰ καθιερωμένα κλινικὰ διαγνωστικὰ κριτήρια τῆς νόσου καὶ τὸ οἰκογενειακὸ ἱστορικὸ. Ἀντίστοιχα, ὑπάρχει καὶ ἡ δυνατότητα προγεννητικοῦ ἢ προεμφυτευτικοῦ ἐλέγχου, ὅταν οἱ γονεῖς γνωρίζουν ὅτι ἔχουν καὶ οἱ δύο κάποια μετάλλαξη ποὺ ὀδηγεῖ σὲ μυοκαρδιοπάθεια.

Ἡ ραγδαία ἐξέλιξη τῆς ἱατρικῆς ἐπιστήμης, μᾶς ἔχει δώσει τὴ δυνατότητα νὰ μπορούμε νὰ ἀνιχνεύσουμε εὐκόλα τὴς κλινικὰ χρήσιμες πληροφορίες ποὺ ὑπάρχουν στὸ DNA μας, γεγονός ποὺ συμβάλεῖ σημαντικὰ στὴν ἔγκαιρη καὶ ἀκριβὴ κλινικὴ διάγνωση τῆς οἰκογενοῦς ὑπερχοληστερολαιμίας καὶ τῶν μυοκαρδιοπαθειῶν καὶ στὴ βέλτιστη ἀντιμετώπισή τους. Παρέχει, ἐπίσης, τὴν πολύτιμη δυνατότητα τῆς διάγνωσης τῶν συγγενῶν μας πρὶν ἐκδηλώσουν συμπτώματα. Στὸν προγεννητικὸ ἔλεγχο δὲν ὑπάρχει σαφὲς νομοθετικὸ καὶ ἠθικὸ πλαίσιο. Ἡ χρῆση του περιορίζεται στὰ ζευγάρια ποὺ εἶναι γνωστὸ ὅτι καὶ οἱ δύο ὑποψήφιοι γονεῖς ἔχουν τὴ νόσο ἢ γέννησαν ἤδη παιδί ποὺ νοσεῖ, καὶ προϋποθέτει οἱ γονεῖς νὰ γνωρίζουν ἤδη πᾶς μετάλλαξη ἔχουν. Εἶναι ἀπαραίτητη ἡ συνεργασία καρδιολόγων καὶ γυναικολόγων, στὰ πλαίσια γενετικῆς συμβουλευτικῆς, ὥστε νὰ καθορισθεῖ, ἐὰν καὶ πότε ὁ προγεννητικὸς ἔλεγχος εἶναι ἀπαραίτητος. ●