



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ
ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΥΓΙΕΙΝΗΣ
ΚΑΙ ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑΣ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟΥΠΟΛΗ, 45110 ΙΩΑΝΝΙΝΑ

UNIVERSITY OF IOANNINA
SCHOOL OF HEALTH SCIENCES
FACULTY OF MEDICINE
DEPARTMENT OF HYGIENE
AND EPIDEMIOLOGY
UNIVERSITY CAMPUS, 45110 IOANNINA, GREECE

Νέο γενετικό τεστ για τον κίνδυνο καρδιακής νόσου

Οι γενετικές εξετάσεις για την πρόβλεψη του κινδύνου καρδιακής νόσου και καρδιακής προσβολής ενός ατόμου μπορεί να έχουν όφελος σε σχέση με τις συμβατικές μεθόδους.

Αυτό είναι το εύρημα από τους επιστήμονες του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων και του Imperial College του Λονδίνου, οι οποίοι χρησιμοποίησαν νέες μεθοδολογίες αιχμής για να αναλύσουν χιλιάδες γενετικές παραλλαγές που σχετίζονται με την υγεία της καρδιάς.

Τα αποτελέσματα της μελέτης, που δημοσιεύθηκε στο κορυφαίο ιατρικό περιοδικό της Αμερικανικής Ιατρικής Ένωσης «JAMA – Journal of the American Medical Association», έδειξαν βελτίωση στην πρόβλεψη – έστω και μικρή - σε σύγκριση με τους συνήθεις τρόπους που χρησιμοποιούν σήμερα οι γιατροί για τη μέτρηση του κινδύνου καρδιακής προσβολής – π.χ. μέτρηση χοληστερόλης ή αρτηριακής πίεσης.

Οι επιστήμονες τόνισαν ότι επί του παρόντος οι γενετικές πληροφορίες δείχνουν μικρή βελτίωση έναντι των συμβατικών μεθόδων αλλά αυτό είναι πολύ πιθανό να αλλάξει στο σύντομο μέλλον καθώς οι γνώσεις μας σχετικά με τα γονίδια που επηρεάζουν τον κίνδυνο καρδιακών παθήσεων βελτιώνονται συνεχώς.

Η επικεφαλής της μελέτης Δρ Ιωάννα Τζουλάκη και Επίκουρη Καθηγήτρια της Ιατρικής του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων, δήλωσε: “Οι γενετικές εξετάσεις για την πρόβλεψη του κινδύνου ενός ατόμου να αναπτύξει μια πάθηση γίνονται όλο και φθηνότερες και σύντομα θα γίνουν μέρος της φροντίδας των ασθενών. Επομένως, χρειάζεται να αξιολογήσουμε αν αυτή η πληροφορία μπορεί να βελτιώσει τα υπάρχοντα εργαλεία μας για την πρόβλεψη του ποιος κινδυνεύει να αναπτύξει καρδιακές παθήσεις”.

Ο Δρ, Ευάγγελος Ευαγγέλου, Αναπληρωτής Καθηγητής της Ιατρικής του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων και μέλος της ερευνητικής ομάδας τόνισε πως: “Ίσως δεν απέχουμε πολύ από τη στιγμή που τέτοιου είδους γενετικές εξετάσεις θα εισαχθούν στα συστήματα υγείας ανά τον κόσμο για διάφορα σύνθετα νοσήματα. Παρόλα αυτά οφείλουμε να είμαστε ιδιαίτερα προσεχτικοί στην εφαρμογή τους και να μην παραγνωρίζουμε την προγνωστική αξία άλλων κλινικών παραγόντων”.

Οι καρδιακές παθήσεις είναι η κύρια αιτία θανάτου παγκοσμίως και ευθύνονται για περίπου 3.9 εκατομμύρια θανάτους στην Ευρώπη κάθε χρόνο. Η νόσος προκαλείται από τη στένωση των αιμοφόρων αγγείων που τροφοδοτούν την καρδιά λόγω της συσσώρευσης λιπαρών ουσιών, η οποία στη συνέχεια μπορεί να οδηγήσει σε καρδιακή προσβολή.

Σήμερα, οι γιατροί για να αξιολογήσουν τον κίνδυνο εμφάνισης στο μέλλον καρδιακής νόσου, αξιολογούν ένα σύνολο κλινικών και δημογραφικών παραγόντων όπως την ηλικία,

το φύλο, τα επίπεδα χοληστερόλης, την αρτηριακή πίεση, και τα επίπεδα γλυκόζης καθώς και το εάν ένα άτομο καπνίζει. Ανάλογα με τα αποτελέσματα τις αξιολόγησης συνιστάται προληπτική θεραπεία με φάρμακα π.χ. στατίνες, σε άτομα υψηλού κινδύνου.

Οι ερευνητές της παρούσας μελέτης εξέτασαν εάν η γενετική πληροφορία μπορεί να βελτιώσει την παραπάνω αξιολόγηση. Η ομάδα ανέλυσε κλινικές και γενετικές πληροφορίες σε περισσότερα από 350.000 άτομα που συμμετέχουν στη μελέτη της βιοτράπεζας του Ηνωμένου Βασιλείου (UK Biobank). Τα άτομα δεν είχαν ιστορικό καρδιαγγειακής νόσου ενώ η μέση ηλικία τους ήταν 55 έτη. Η ομάδα παρακολουθήθηκε για οκτώ χρόνια και στο χρονικό αυτό διάστημα καταγράφηκαν 6272 περιστατικά καρδιακών παθήσεων ή καρδιακές προσβολές

Η ομάδα έπειτα ανέλυσε τα γενετικά δεδομένα για μικρές αλλαγές DNA που ονομάζονται πολυμορφισμοί μονού νουκλεοτιδίου (SNPs). Αυτές οι αλλαγές συμβαίνουν σε όλα τα άτομα, αλλά ορισμένες από αυτές μπορεί να υπεύθυνες για κάποια ασθένεια. Η ερευνητική ομάδα χρησιμοποίησε πάνω από 1 εκατομμύριο SNP που σχετίζονται με τον κίνδυνο ανάπτυξης καρδιακής νόσου .

Η ομάδα διαπίστωσε ότι όταν τα γενετικά αποτελέσματα συνδυάστηκαν με τις κλασικές μεθόδους αξιολόγησης του καρδιαγγειακού κινδύνου, η ακρίβεια της πρόβλεψης βελτιώθηκε στο 4% των ατόμων.