

Γράφει ο Δρ Χρήστος Γιαπιτζάκης, Ιατρικός Γενετιστής (D.M.D., M.S., Ph.D.)

## Ο ρόλος της θρομβοφιλίας στο έμφραγμα και το εγκεφαλικό επεισόδιο

Δημοσίευση: 28 Νοε. 2013 07:30

Το ενδεχόμενο εμφράγματος ή εγκεφαλικού επεισοδίου μπορεί πλέον να διερευνηθεί έγκαιρα στα γονιδιά μας και με μια προφυλακτική φαρμακευτική αγωγή να προλάβουμε τα δυσάρεστα. Κληρονομική προδιάθεση για θρομβωτικά επεισόδια έχει ο ένας στους έξι Έλληνες, οπότε ο γενετικός έλεγχος μπορεί να βοηθήσει στην πρόληψη σοβαρών ασθενειών, ιδιαίτερα στα άτομα που έχουν έναν γονέα που εμφάνισε έμφραγμα ή εγκεφαλικό επεισόδιο.

Η **θρομβοφιλία** είναι μια πολυπαραγοντική προδιάθεση για θρομβώσεις, με σημαντικές επιπτώσεις στην υγεία του 15% του ελληνικού πληθυσμού, όπως το **αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο**, το **έμφραγμα μυοκαρδίου** και η **θρομβοφλεβίτιδα**. Επιπλέον, υπολογίζεται ότι περίπου τα δύο τρίτα των αυτόματων αποβολών του πρώτου τριμήνου της κύησης οφείλονται σε θρομβοφιλική προδιάθεση της εγκύου.

Η θρομβοφιλία οφείλεται κυρίως σε κληρονομικά αίτια, δηλαδή σε μεταλλαγές ή πολυμορφισμούς DNA σε γονίδια που κωδικοποιούν ορισμένους παράγοντες πήξεως του αίματος, σε συνδυασμό με άλλους παράγοντες περιβαλλοντικούς, διατροφικούς και συμπεριφοράς. Έτσι, για παράδειγμα ένας καπνιστής με κληρονομική προδιάθεση θρομβοφιλίας, αυξημένα επίπεδα χοληστερόλης στο αίμα, υπέρταση, και σε συνεχές στρες έχει πολύ περισσότερες πιθανότητες θρομβωτικού επεισοδίου απ' όσες θα είχε με μόνο έναν από αυτούς τους παράγοντες.

Ιδιαίτερη επιβάρυνση στη θνησιμότητα από εμφράγματα και εγκεφαλικά επεισόδια παρατηρείται σε περιόδους οικονομικής κρίσης όπως αυτή που βιώνει η χώρα μας, καθώς επιδεινώνεται η ποιότητα διατροφής των ανθρώπων, ενώ αυξάνεται το άγχος, η κατάθλιψη, το κάπνισμα και η κατάχρηση αλκοολούχων ποτών.

### Νοσήματα που οφείλονται σε θρομβώσεις

Τα καρδιαγγειακά νοσήματα είναι η κυριότερη αιτία θανάτου στον ελληνικό πληθυσμό, αλλά και στους άλλους ευρωπαϊκούς πληθυσμούς. Στην **Ελλάδα** καταγράφονται ετησίως περίπου **16.000 εμφράγματα**, ενώ τα μισά από αυτά τα περιστατικά εμφανίζονται σε ηλικίες κάτω των 55 ετών. Συχνότερα εμφανίζονται στους άνδρες, αλλά την τελευταία δεκαετία παρατηρείται μια ανοδική τάση και στις γυναίκες.

Όσον αφορά τα **αγγειακά εγκεφαλικά επεισόδια** ισχαιμικής αιτιολογίας, καταγράφονται στη χώρα μας ετησίως περίπου **30.000 νέες περιπτώσεις**, ενώ το ένα τέταρτο από αυτές εμφανίζονται σε ηλικίες κάτω των 55 ετών. Το 40% των Ελλήνων που εμφανίζουν αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο πεθαίνουν, ενώ άλλο ένα 30% εμφανίζουν μόνιμη αναπηρία.

Πριν από την εκδήλωση των εμφραγμάτων και των εγκεφαλικών επεισοδίων μπορεί να υπάρξουν κάποια προειδοποιητικά παροδικά συμπτώματα, για παράδειγμα ένας ισχυρός πόνος στο στήθος στην περίπτωση εμφράγματος ή ένα ξαφνικό μούδιασμα ενός άκρου στην περίπτωση εγκεφαλικού επεισοδίου. Συχνότερα, όμως, αυτά τα περιστατικά εμφανίζονται χωρίς προηγούμενη προειδοποίηση, οπότε η καλύτερη πρόληψή τους βασίζεται είτε σε ελάττωση των κινδύνων π.χ. σε αποφυγή καπνίσματος, είτε σε προληπτικό γενετικό έλεγχο και προληπτική φαρμακευτική αγωγή.

### Κληρονομική προδιάθεση και πρόληψη

Για να διαπιστώσει κάποιος εάν έχει κληρονομική προδιάθεση να εμφανίσει έμφραγμα ή εγκεφαλικό επεισόδιο θα πρέπει να απευθυνθεί σε γενετιστή, ιδίως εάν κάποιος στενός συγγενής του έχει εμφανίσει έμφραγμα ή αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο και μάλιστα σε ηλικία κάτω των 60 ετών.

Η κληρονομική προδιάθεση για θρομβώσεις συνήθως αφορά πολλές γενεές, ενώ δεν υπάρχει διαφορά ανάμεσα στα δυο φύλα. Για τον λόγο αυτό, ένας γενετιστής που καταγράφει ένα οικογενειακό ιστορικό 3-4 γενεών μπορεί να παρατηρήσει εάν υπάρχουν περιστατικά θρομβωτικών επεισοδίων σε κάποια οικογένεια.

Εφόσον το οικογενειακό ιστορικό κάποιου ατόμου είναι επιβαρυνμένο, μπορεί να υποβληθεί σε έλεγχο DNA δείγματος αίματος ή σάλιου, ώστε να διαπιστωθεί εάν έχει αυξημένο κίνδυνο θρομβοφιλίας. **Το κόστος της γενετικής εξέτασης** εξαρτάται από τον αριθμό των γονιδίων που

ελέγχονται και κυμαίνεται **από 200 έως 500 ευρώ**. Αξίζει να σημειωθεί ότι αυτός ο προληπτικός γενετικός έλεγχος γίνεται μια μόνο φορά στη ζωή ενός ανθρώπου και μπορεί πραγματικά να τού σώσει τη ζωή. Ο έλεγχος DNA θεωρείται η ακριβέστερη βιοϊατρική εξέταση και η πιθανότητα εργαστηριακού λάθους υπολογίζεται σε λιγότερο από 1%.

Εφόσον διαπιστωθεί με γενετικό έλεγχο ότι κάποιος έχει κληρονομική προδιάθεση θρομβοφιλίας μπορεί να μειώσει σε πολύ μεγάλο βαθμό την πιθανότητα να εμφανίσει σοβαρό θρομβωτικό επεισόδιο. Αυτό θα γίνει εάν υιοθετήσει πιο υγιεινές συνήθειες διατροφής και άσκησης, αλλά και εάν μειώσει το άγχος και το κάπνισμα. Σε περίπτωση μακρινού ταξιδιού με αεροπλάνο ή τρένο θα πρέπει ανά τρίωρο να κινείται και να περπατάει. Σε περίπτωση φαρμακευτικής ή χειρουργικής θεραπείας του για οποιοδήποτε θέμα υγείας θα πρέπει να ενημερώνει τους θεράποντες ιατρούς για την προδιάθεση θρομβοφιλίας.

Ειδικότερα μια γυναίκα με τέτοια προδιάθεση θα πρέπει να ενημερώσει τον γυναικολόγο της, είτε πριν πάρει αντισυλληπτικά, είτε όταν μείνει έγκυος. Καλό θα είναι ένα άτομο με κληρονομική προδιάθεση θρομβοφιλίας να παρακολουθείται μετά την ηλικία των 45 ετών από κάποιον ιατρό παθολόγο ή αιματολόγο, ο οποίος μπορεί να συστήσει προληπτικά μια ήπια αντιπηκτική αγωγή που θα μειώσει σημαντικά τον κίνδυνο εμφράγματος ή εγκεφαλικού επεισοδίου.

### **Έρευνα στον ελληνικό πληθυσμό**

*Η ερευνητική ομάδα του Δρ Γιαπιτζάκη έχει δεκαετή εμπειρία στην έρευνα της θρομβοφιλίας και έχει μελετήσει τις συχνότερες μεταλλαγές και πολυμορφισμούς σε 13 γονίδια που σχετίζονται με θρομβώσεις στον ελληνικό πληθυσμό (Yarizakis et al, In Vivo 2013).*

*Τα αποτελέσματα των ερευνών της ομάδας του Δρ Γιαπιτζάκη αντανακλώνται σε 14 διεθνείς δημοσιεύσεις σε επιστημονικά περιοδικά με κριτές και πολυάριθμες ανακοινώσεις σε διεθνή συνέδρια. Σε μια από τις πρόσφατες δημοσιεύσεις, βρέθηκε ότι τα άτομα με οικογενειακό ιστορικό θρομβοφιλίας έχουν περίπου πέντε φορές μεγαλύτερο κίνδυνο από ό,τι ο γενικός πληθυσμός να εμφανίσουν κάποιο επικίνδυνο θρομβωτικό επεισόδιο (Yarizakis et al, In Vivo 2012).*

*Με την έρευνα αυτή αναδείχθηκε με δεδομένα και για πρώτη φορά διεθνώς η συμβολή της γενετικής συμβουλευτικής στην πρόληψη σοβαρών θρομβωτικών επεισοδίων. Επιπλέον, αναδείχθηκε η σημασία δύο συγκεκριμένων μεταλλαγών σε γονίδια παραγόντων πήξεως, καθώς ο έλεγχός τους στον ελληνικό πληθυσμό φαίνεται να καθιστά εφικτή την πρόληψη παρόμοιων περιστατικών σε συγγενείς ασθενών με εμφράγματα και ισχαιμικά εγκεφαλικά επεισόδια.*

**health.in.gr**

---

© Δημοσιογραφικός Οργανισμός Λαμπράκη Α.Ε.

Το σύνολο του περιεχομένου και των υπηρεσιών του in.gr διατίθεται στους επισκέπτες αυστηρά για προσωπική χρήση. Απαγορεύεται η χρήση ή επανεκπομπή του, σε οποιοδήποτε μέσο, μετά ή άνευ επεξεργασίας, χωρίς γραπτή άδεια του εκδότη.