



ΧΡΗΣΤΟΣ ΓΙΑΠΙΤΖΑΚΗΣ

## Το μέλλον της υγείας μας είναι στο χέρι μας

*Μπορεί ένα απόδο  
γενετικό τεστ να μας ενημερώσει  
για την προκαθορισμένη γενετικά μοίρα μας;  
Μπορούμε τεδικά να γνωρίζουμε το μέλλον της υγείας  
μας; Ο δρ Χρήστος Γιαπιτζάκης απαντά σ' αυτές αλλά  
και ποσάδες άλλες ερωτήσεις μας. ΑΠΟ ΤΗ ΒΑΣΩ ΜΙΧΟΠΟΥΛΟΥ*



## Σύγχρονες εξετάσεις μάς δείχνουν πώς θα προφυλαχτούμε από διάφορες παθήσεις

**Θ**α σας άφηνε α-  
νεπηρέαστος  
το γεγονός ότι

ίσως ανήκετε στο 15% των Ελλήνων που αποδεδειγμένα έχουν κληρονομική προδιάθεση για καρδιαγγειακή νόσο, την οποία μπορεί με έγκυρη και έγκαιρη ενημέρωση να μην εκδηλώσετε ποτέ; Κι όμως, με μια απλή εξέταση, το επνομαζόμενο γενετικό τεστ, μπορούμε πια να γνωρίζουμε την προκαθορισμένη γενετικά μοίρα μας και να την επηρεάζουμε. Το υλικό που χρειαζόμαστε είναι μόνο λίγο σάλιο ή αίμα. Όσο για τον κατάλληλο άνθρωπο, ένα γενετιστή και μόνο! Ας δούμε τι μας λέει ο γενετιστής, οδοντίατρος και βιολόγος δρ Χρήστος Γιαπιτζάκης, ερευνητής της Ιατρικής Σχολής του Παν/μίου Αθηνών.

### ΜΠΟΡΟΥΜΕ ΤΕΛΙΚΑ ΝΑ ΜΑΘΟΥΜΕ ΑΠΟ ΤΙ ΘΑ ΑΡΡΩΣΤΗΣΟΥΜΕ;

«Αυτό ισχύει σε πάρα πολλές περιπτώσεις, αλλά όχι για όλους τους ανθρώπους. Σίγουρα ο καθένας μας διαθέτει μια σειρά γονιδίων που προκαθορίζουν γε-

νετικά την αυξημένη πιθανότητα να εμφανιστεί μια συγκεκριμένη νόσος σε μια πιθανή ηλικία. Αυτό δεν σημαίνει ότι θα εκδηλωθεί σίγουρα η νόσος σε αυτούς που φέρουν στο γονιδίωμά τους κάποια τέτοια πληροφορία. Όμως, επειδή ορι-

σμένα από αυτά τα κληρονομικά νοσήματα είναι θανατηφόρα, καλό θα είναι να γνωρίζει ο καθένας μας από τι πρέπει να προφυλαχτεί».

### ΤΙ ΑΠΟΚΑΛΥΠΤΟΥΝ ΣΗΜΕΡΑ ΟΙ ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ;

«Αποκαλύπτουν την κληρονομική προδιάθεση νοσημάτων που έχουν σχέση με οποιοδήποτε σύστημα του ανθρώπινου οργανισμού, όπως π.χ. το νευρικό, το καρδιαγγειακό, το πεπτικό και το γεννητικό, ή αφορούν συστηματικά νοσήματα, όπως π.χ. ο διαβήτης. Μπορούν επίσης να προβλέψουν και κάποιους πιθανούς κινδύνους για νοσήματα που είναι πολύ κοινά, όπως π.χ. κάποια αυτοάνοσα ή η ιδιοπαθής υπέρταση. Πρέπει να διευκρινιστεί πως στο γενετικό υλικό υπάρχουν κάποιες μεταλλάξεις, δηλαδή "ανορθογραφίες" σε γονίδια, τα οποία δεν μπορούν να λειτουργήσουν σωστά και κατά συνέπεια το άτο- ▶



κογενειακό και το ατομικό ιστορικό. Δυστυχώς, δεν υπάρχει ακόμη γενετιστής σε κάθε δημόσιο νοσοκομείο, επειδή στη χώρα μας δεν έχει καθιερωθεί επίσημα η ειδικότητα της ιατρικής γενετικής, τη στιγμή που στη γειτονική μας Τουρκία καθιερώθηκε πριν από δεκαπέντε χρόνια! Προς το παρόν τα νοσοκομεία που διαθέτουν ιατρικούς γενετιστές είναι τα Παιδών "Αγία Σοφία" και "Αγλαΐα Κυριακού", το "Αττικό", το "Αλεξάνδρα", το "Αιγινήτειο", το ΑΧΕΠΑ στη Θεσσαλονίκη και τα πανεπιστημιακά νοσοκομεία Ιωαννίνων, Πατρών, Ηρακλείου Κρήτης και Λάρισας. Εδώ πρέπει να διευκρινιστεί πως κάθε γενετιστής εξειδικεύεται σε μια κατηγορία νοσημάτων. Οπότε εμείς αξιολογούμε τα περιστατικά και παραπέμπουμε κάθε ενδιαφερόμενο στο αντίστοιχο γενετικό εργαστήριο».

**ΠΟΙΕΣ ΕΙΝΑΙ ΟΙ ΚΑΤΑΛΛΗΛΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ;**

«Σε γενικές γραμμές, υπάρχουν δυο ειδών εξετάσεις: αυτές που γίνονται σε άτομα που δεν έχουν ακόμη γεννηθεί (προγεννητικός έλεγχος) κι αυτές που αφορούν άτομα όλων των ηλικιών που έχουν βεβαρημένο ή μη οικογενειακό ιστορικό. «Μπορούμε να κάνουμε ανάλυση γενετικού υλικού από οποιοδήποτε βιολογικό υλικό, όπως σάλιο, αίμα, τρίχα με ρίζα, τμήμα ιστού, κυτταρικό επίχρισμα (π.χ. τραχηλικό ή στοματικό), σπέρμα,

**Ο γενετιστής προτείνει εξετάσεις λαμβάνοντας υπόψη το οικογενειακό ιστορικό**

μο που τις έχει θα νοσήσει σίγουρα. Υπάρχουν όμως και οι επονομαζόμενοι πολυμορφισμοί του DNA, που απλώς αυξάνουν τον κίνδυνο για την εμφάνιση κάποιου νοσήματος, χωρίς απαραίτητα να σημαίνει πως η αρρώστια θα εκδηλωθεί σίγουρα. Οι γενετικές εξετάσεις μπορούν να διερευνήσουν τις μεταλλάξεις και τους πολυμορφισμούς που έχει το γενετικό υλικό, το οποίο είναι ένα και μοναδικό για κάθε άνθρωπο».

**ΜΠΟΡΕΙ ΚΑΠΟΙΟΣ, ΧΩΡΙΣ ΝΑ ΕΧΕΙ ΕΜΦΑΝΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗ ΑΙΤΙΑ, ΝΑ ΚΑΝΕΙ ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΤΕΣΤ;**

«Βεβαίως. Το ζήτημα είναι ποιος γνωρίζει τις κατάλληλες εξετάσεις για να τις προτείνει και πού γίνονται αυτές. Εδώ χρειάζεται ο γενετιστής, δηλαδή ο ειδικός που θα προτείνει τις εξετάσεις για το συγκεκριμένο άτομο, λαμβάνοντας υπόψη το οι-

αμνιακό υγρό ή χοριακή λάχνη. «Εκτός από τα ζευγάρια που θέλουν να αποκτήσουν υγιή παιδιά και πρέπει απαραίτητα να συμβουλευτούν γενετιστή και να υποβληθούν σε κάποιες προληπτικές γενετικές εξετάσεις, υπάρχουν και άλλες περιπτώσεις που πραγματικά αξίζει τον κόπο να επισκεφθεί κάποιος έναν γενετιστή. «Μπορεί πραγματικά να διατρέχει μεγάλο κίνδυνο, τον οποίο είναι δυνατόν να αποφύγει εφόσον τον γνωρίζει, όπως π.χ. σε περιπτώσεις που κάποιος διατρέχει μεγάλο κίνδυνο να πάθει έμφραγμα ή εγκεφαλικό. Στην περίπτωση που κάποιος έχει τέτοια κληρονομική προδιάθεση, υπάρχει προφυλακτική φαρμακευτική αγωγή».

**ΠΡΟΣΦΑΤΑ ΔΙΑΒΑΣΑΜΕ ΠΩΣ ΜΙΑ ΒΡΕΤΑΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ ΠΡΟΒΛΕΨΕΙ ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΤΟ ΜΕΛΛΟΝ ΚΑΘΕΝΟΣ ΕΞ ΑΠΟΣΤΑΣΕΩΣ. ΑΡΚΕΙ Ο ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΜΕΝΟΣ ΝΑ ΣΤΕΙΛΕΙ ΛΙΓΟ ΣΑΛΙΟ ΤΑΧΥΔΡΟΜΙΚΑ ΚΑΙ ΘΑ ΛΑΒΕΙ ΤΗΝ ΑΠΑΝΤΗΣΗ ΜΕΣΩ ΔΙΑΔΙΚΤΥΟΥ.**

«Ουσιαστικά αυτό είναι το μέλλον των γενετικών εξετάσεων, αρκεί να μην το διαμορφώσει μια μικρή ομάδα ανθρώπων προς όφελός της. Θεωρώ ότι η υγεία και η ευτυχία των περισσότερων ανθρώπων πρέπει να είναι ο στόχος των επιστημόνων που σέβονται τον εαυτό τους. Η αλήθεια είναι ότι σίγουρα μπορεί να γίνει ανάλυση στο σάλιο, αλλά ο πολυμορφισμός του DNA που πιθανόν να βρεθεί δεν σημαίνει απαραίτητα και εκδήλωση της νόσου. Αν σταλεί λοιπόν σε ένα άτομο η απάντηση πως έχει πιθανότητα να νοσήσει από καρκίνο του στήθους, χωρίς να του διευκρινιστεί τι σημαίνουν τα αποτελέσματα και χωρίς το συνοπολογισμό του οικογενειακού ιστορικού, ώστε να καθοριστεί με ακρίβεια το μέγεθος του κινδύνου που διατρέχει (αν τελικά διατρέχει), φανταστείτε τι ψυχολογικό στρες θα υποστεί. Θεωρώ πως αυτή η προσέγγιση είναι λάθος όπως λειτουργεί. Όλοι μας έχουμε στο γενετικό μας υλικό κάποιον πολυμορφισμό που συνδέεται με κίνδυνο νόσησης, δεν σημαίνει όμως πως θα πεθάνουμε από αυτόν».

**ΠΟΙΟ ΕΙΝΑΙ ΤΟ ΚΟΣΤΟΣ ΤΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ;**

«Επειδή πρόκειται για καινούριες εξετάσεις υψηλής τεχνολογίας, σίγουρα κοστίζουν. Ακόμη και στα δημόσια νοσοκομεία υπάρχει συμβολικό ποσό 100-200 ευρώ. Το κόστος διπλασιάζεται στα ιδιωτικά γενετικά εργαστήρια, που είναι περίπου δέκα στην Ελλάδα και έχουν εκπαιδευμένους γενετιστές. Τα ταμεία δεν καλύπτουν το κόστος, εκτός από ένα ποσοστό που προβλέπεται για την ανάλυση καρσιού».

**ΠΟΙΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ ΕΜΦΑΝΙΖΟΝΤΑΙ ΣΕ ΜΕΓΑΛΗ ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΣΤΗ ΧΩΡΑ ΜΑΣ;**

«Τα πιο βαριά γενετικά νοσήματα είναι πιο σπάνια, όπως κάποια νευρολογικά, μυϊκά και κάποια καρδιοπροσωπικά σύνδρομα. Υγιής φορέας για τη μεσογειακή αναιμία είναι 1/12-20 άτομα, ανάλογα με την περιοχή της Ελλάδας, για κυστική ίνωση 1/20, για μη συνδρομική κώφωση 1/25 Έλληνες. Ένας στους επτά Έλληνες φέρει κληρονομική προδιάθεση για θρόμβωση και πρέπει να γνωρίζει τον τρόπο προφύλαξης για να αποφύγει εγκεφαλικά επει-

σόδια και εμφράγματα. Επίσης, ένας στους οκτώ είναι φορέας κληρονομικού κινδύνου για καρκίνο».

**ΔΗΛΑΔΗ ΜΑΣ ΔΙΝΕΤΕ ΕΝΑ ΜΗΝΥΜΑ ΠΟΥ ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ ΜΑΣ ΥΠΟΨΙΑΣΕΙ...**

«Όποιος έχει έναν από τους δυο γονείς που εκδήλωσαν έμφραγμα ή εγκεφαλικό πριν από τα 60 τους ή καρκίνο πριν από τα 50 τους, αν και στο ευρύτερο συγγενικό περιβάλλον υπάρχει η νόσος, πρέπει να κινητοποιηθεί και να επισκεφθεί έναν γενετιστή. Εδώ δεν μας αφορά καρκίνος σε συγγενικά άτομα που εμφάνισαν τη νόσο σε πολύ μεγάλη ηλικία».

**ΕΣΕΙΣ ΕΧΕΤΕ ΚΑΝΕΙ ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΟΥ ΔΙΚΟΥ ΣΑΣ ΓΕΝΕΤΙΚΟΥ ΥΛΙΚΟΥ;**

«Βεβαίως και όχι μόνο στον εαυτό μου, αλλά και στα δύο αδέρφια μου και προγεννητικά στην ανιψιά μου. Αυτό που θέλω να τονίσω τελειώνοντας είναι ότι ο γενετιστής δεν είναι προσωπικός γιατρός ενός και μόνο ασθενή, αλλά γιατρός της οικογένειας, γιατί αυτά που βρίσκει αφορούν την πρόληψη ασθενειών σε πολλά μέλη της».

**ΠΟΙΟΣ ΕΙΝΑΙ**

Ο Χρήστος Γιαπιτζάκης είναι πτυχιούχος Βιολογίας και Οδοντιατρικής, κάτοχος μεταπτυχιακού διπλώματος Μοριακής Βιολογίας και διδάκτορας Ιατρικής Γενετικής. Είναι ερευνητής στην Ιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου Αθηνών και δ/ντής Τμήματος Γενετικής σε διαγνωστικό ιατρικό κέντρο. Οι ερευνητικές του δραστηριότητες αφορούν τα κληρονομικά νοσήματα και σύνδρομα της κεφαλής (νευρολογικά και στοματοπροσωπικά). Τα αποτελέσματα των ερευνών του έχουν δημοσιευτεί σε περισσότερα από 60 άρθρα σε διεθνή περιοδικά με κριτές ή σε διεθνή επιστημονικά βιβλία και έχουν ανακοινωθεί σε δεκάδες συνέδρια. Έχει συμμετάσχει ως εκπρόσωπος ελληνικής ομάδας σε πέντε χρηματοδοτούμενα ερευνητικά προγράμματα της Ευρωπαϊκής Ένωσης. Για ερευνητικές του εργασίες έχει τιμηθεί με βραβεία σε ένα παγκόσμιο, ένα πανευρωπαϊκό και τρία πανελλήνια συνέδρια. Είχε πρωταρχική συμβολή στην ίδρυση δύο πανεπιστημιακών εργαστηριακών μονάδων, που είναι μοναδικές στην Ιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου Αθηνών (Νευρογενετικής και Στοματογονοπροσωπικής Έρευνας). Την τελευταία δεκαετία έχει πραγματοποιήσει τους έως τώρα μοναδικούς στην Ελλάδα προγεννητικούς ελέγχους εμβρυϊκού DNA για εννέα κληρονομικά νοσήματα (επτά νευρολογικά και δύο στοματοπροσωπικά), δύο από τα οποία ελέγχθηκαν για πρώτη φορά παγκοσμίως.