

# ΣΤΙΓΜΕΣ

ΚΡΗΤΙΚΟ ΠΕΡΙΟΔΙΚΟ

ΕΤΟΣ 18 ΑΡ. ΦΥΛΛΟΥ 102  
ΣΕΠΤΕΜΒΡΙΟΣ - ΟΚΤΩΒΡΙΟΣ 2008 - €5

**Kitesurf στην Κρήτη**  
ΣΤΟ ΒΑΣΙΛΕΙΟ  
ΤΗΣ ΘΕΑΣ ΑΔΡΕΝΑΛΙΝΗΣ

**ΤΟ ΚΡΗΤΙΚΟ ΚΡΑΣΙ**  
ΣΤΗΝ ΕΠΟΧΗ ΤΗΣ  
ΠΑΓΚΟΣΜΙΟΠΟΙΗΣΗΣ

## ΠΡΟΣΩΠΑ

Γιώργος Αεράκης  
Νίκος Νταγιαντάς  
Ασπασία Παπαδοπεράκη  
Μαρίνα Ασλιάνογλου  
Αθηνά Μαλεφάκη  
Αρμός  
Χρήστος Γιαπιτζάκης  
Έφη Βετουλάκη  
Αντώνης Ντουράκης  
Άλκης Καθούμενος  
Σύλβια Παπαδάκη  
Μηλομυηός  
Κατερίνα Παπουτσάκη  
Μάνος Ιερωνυμάκης  
Βασιλεία Ζερβού  
Loopology

# 102

[www.stigmes.gr](http://www.stigmes.gr)



Χρήστος Γιαπιτζάκης

# Η γνώση σώζει ζωές

“ Πώς θα σας φαινόταν το ενδεχόμενο να μπορούσαμε να γνωρίζουμε εκ των προτέρων από ποιά νοσήματα υπάρχει περίπτωση να προσβληθούμε κατά τη διάρκεια της ζωής μας και με ποιόν τρόπο μπορούμε να τα προλάβουμε; Δεν πρόκειται για σενάριο ταινίας επιστημονικής φαντασίας, αλλά για πραγματική δυνατότητα χάρη σε ένα ειδικό γενετικό τεστ.. Της Ελίνας Μεταξάκη

Η γενετική ταυτότητα του Χρήστου Γιαπιτζάκη είναι κατά βάση...Κρητική: « Όπου κι αν βρίσκομαι, η Κρήτη είναι μέσα στο DNA μου και στην καρδιά μου» εξομολογείται. «Όπως άλλωστε γνωρίζει κάθε Κρητικός, η Κρήτη δεν είναι ένα απλό νησί. Είναι μια διαχρονική ιδέα πολιτισμού και λεβεντιάς, που ανέθρεψε το μυθικό βασιλιά Μίνωα, το στρατηγό Νέαρχο από τη Λατώ, το ζωγράφο Θεοτοκόπουλο, τον τροβαδούρο Κορνάρο, τον εθνάρχη Βενιζέλο, το συγγραφέα Καζαντζάκη και τους επιστήμονες Καφάτο και Γραμματικάκη».

Ο Χρήστος Γιαπιτζάκης κατάγεται από τον Άγιο Νικόλαο, την πανέμορφη πρωτεύουσα του νομού Λασιθίου και όπως ο ίδιος λέει: «Στην πόλη υπάρχει δρόμος με το όνομα του παππού μου, Κωστή Γιαπιτζάκη, που ήταν ένας φημισμένος πρακτικός αρχιτέκτονας στις αρχές του 20ού αιώνα. Μάλιστα, ακόμη υπάρχει η αιωνόβια πετρόκτιστη γέφυρα που σχεδίασε και κατασκεύασε στο δρόμο που πάει προς Ιεράπετρα. Η οικογένεια των Γιαπιτζάκηδων κατάγεται από τις Λίμνες Λασιθίου, το χωριό που απαθανάτισε ο Λαζόπουλος στην ταινία του «Φοβού τους Έλληνες».

Σπούδασε Βιολογία και Οδοντιατρική, είναι κάτοχος μεταπτυχιακού διπλώματος Μοριακής Βιολογίας και διδάκτορας Ιατρικής Γενετικής. «Αποφάσισα να ασχοληθώ με την Ιατρική Γενετική στο πρώτο έτος Βιολογίας στο Πανεπιστήμιο Αθηνών, όταν διάβασα στο βιβλίο «Εισαγωγή στη Βιολογία» του Φώτη Καφάτου, του διάσημου Καθηγητή Μοριακής Βιολογίας και άξιου τέκνου της Κρήτης, τα κεφάλαια για την προέλευση της ζωής στον πλανήτη μας, την εξέλιξη του ανθρώπου, το ανθρώπινο DNA και τα γενετικά νοσήματα. Ιδιαίτερη εντύπωση μου είχε κάνει τότε η χορεία του Χάντιγκτον, μια βαριά νευρογενετική νόσος που εκδηλώνεται συνήθως μετά τα 40, οπότε αρχίζει και εκφυλίζεται ένα συγκεκριμένο τμήμα του εγκεφάλου σε υγιείς μέχρι τότε ανθρώπους που έχουν αυτή την κληρονομική προδιάθεση. Αρκετά χρόνια αργότερα αυτή ήταν μια από τις νόσους την οποία επέλεξα να μελετήσω στο διδακτορικό μου. Παράλληλα, σπούδασα Οδοντιατρική, επειδή με ενδιέφερε η κλινική διάγνωση των εκατοντάδων συνδρόμων της κεφαλής, των λεγόμενων κρανιοπροσωπικών και στοματοπροσωπικών, τα περισσότερα από τα οποία δυστυχώς ακόμη δε διαγιγνώσκονται από ειδικούς και δε θεραπεύονται σωστά στη

χώρα μας».

Σήμερα είναι ερευνητής στην Ιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου Αθηνών και διευθυντής Τμήματος Γενετικής σε διαγνωστικό ιατρικό κέντρο. «Η Ιατρική Γενετική αφορά την κλινική και την εργαστηριακή διάγνωση των κληρονομικών νοσημάτων, που πραγματοποιούνται από εξειδικευμένους γενετιστές γιατρούς και βιολόγους, αντίστοιχα».

Οι ερευνητικές του δραστηριότητες αφορούν τα κληρονομικά νοσήματα και τα σύνδρομα της κεφαλής. Τα αποτελέσματα των ερευνών του έχουν δημοσιευθεί σε περισσότερα από 60 άρθρα σε διεθνή περιοδικά, σε διεθνή επιστημονικά βιβλία και έχουν ανακοινωθεί σε δεκάδες συνέδρια. Έχει συμμετάσχει ως εκπρόσωπος ελληνικής ομάδας σε πέντε χρηματοδοτούμενα ερευνητικά προγράμματα της Ευρωπαϊκής Ένωσης και έχει τιμηθεί με βραβεία για ερευνητικές του εργασίες σε ένα παγκόσμιο, ένα πανευρωπαϊκό και τρία πανελλήνια συνέδρια. Παράλληλα, η συμβολή του ήταν καθοριστική στην ίδρυση δύο πανεπιστημιακών εργαστηριακών μονάδων, μοναδικών στην Ιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου Αθηνών (Νευρογενετικής και Στοματογονθοπροσωπικής Έρευνας). Την τελευταία δεκαετία έχει προγραμματίσει τους -έως τώρα μοναδικούς στην Ελλάδα - προγεννητικούς ελέγχους εμβρυϊκού DNA για εννέα κληρονομικά νοσήματα. Δύο από αυτά, μάλιστα, ελέγχθηκαν για πρώτη φορά παγκοσμίως.

**Ας μάθουμε όμως, καταρχήν, τι είναι το γενετικό τεστ.**

«Είναι η εργαστηριακή εξέταση του DNA μας», μας εξηγεί ο Χρήστος Γιαπιτζάκης. «Το DNA είναι το γενετικό υλικό που βρίσκεται σε κάθε κύτταρό μας και αποτελεί τη βιοχημική εγκυκλοπαίδεια που περιγράφει με κάθε λεπτομέρεια το σχέδιο κατασκευής και λειτουργίας του οργανισμού μας. Το γενετικό μήνυμα καταγράφεται σε περίπου 6 δισεκατομμύρια γράμματα, τις λεγόμενες βάσεις του DNA, που περιέχονται σε 46 τόμους, τα χρωμοσώματα. Όταν εμείς οι γενετιστές διαβάζουμε τα γράμματα του DNA ψάχνοντας για «ανορθογραφίες», τις μεταλλάξεις, τότε πραγματοποιούμε μοριακό γενετικό έλεγχο ή



# Η γνώση σώζει ζωές

αλλιώς ανάλυση DNA ή τεστ DNA. Όταν ελέγχουμε τον αριθμό και τη δομή των χρωμοσωμάτων, τότε πραγματοποιούμε κυτταρογενετικό έλεγχο ή εξέταση του καρυότυπου».

## Αυτό σημαίνει, δηλαδή, ότι είναι δυνατό να μάθουμε από τί υπάρχει περίπτωση να αρρωστήσουμε;

«Οι γενετικές εξετάσεις αποκαλύπτουν την κληρονομική προδιάθεση που έχει ένα άτομο για δεκάδες νοσήματα που αφορούν ένα σύστημα του ανθρώπινου οργανισμού, όπως είναι το νευρικό ή το πεπτικό, ή αφορούν συστηματικά νοσήματα, όπως είναι ο διαβήτης. Σε πολλές περιπτώσεις, μπορούμε να επέμβουμε και να αποσοβήσουμε ένα μελλοντικό κίνδυνο για την υγεία μας. Με την κατάλληλη προληπτική φαρμακευτική αγωγή, μπορούμε να αποφύγουμε το έμφραγμα ή το αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο. Με τις κατάλληλες προληπτικές απεικονιστικές εξετάσεις σε τακτά χρονικά διαστήματα, μπορούμε να προλάβουμε πολλά είδη καρκίνου σε αρχικά στάδια, οπότε είναι ευκολότερη η αντιμετώπισή τους. Με την κατάλληλη διατροφή, μπορούμε να αποφύγουμε σοβαρά προβλήματα υγείας για τα οποία έχουμε μια γενετική προδιάθεση. Επιπλέον, οι συγκεκριμένες εξετάσεις μπορούν να προβλέψουν τον πιθανό κίνδυνο για πολύ συχνά νοσήματα, όπως είναι τα αυτοάνοσα στα οποία περιλαμβάνεται και η σκλήρυνση κατά πλάκας. Μπορούν να γίνουν σε οποιοδήποτε βιολογικό υλικό, όπως, επίσης, και σε κύτταρα ενός εμβρύου που έχουν ληφθεί από τροφοβλάστη ή αμνιακό υγρό κατά τον προγεννητικό έλεγχο.

Πρέπει να διευκρινιστεί εδώ πως στο γενετικό υλικό, που είναι ένα και μοναδικό για κάθε άνθρωπο όπως και τα δακτυλικά του αποτυπώματα, υπάρχουν και οι πολυμορφισμοί του DNA, εκτός από τις μεταλλάξεις. Ένας πολυμορφισμός του DNA μπορεί να συνδέεται με αυξημένο κίνδυνο για την εμφάνιση κάποιου νοσήματος, χωρίς απαραίτητα να σημαίνει πως η αρρώστια θα εκδηλωθεί σίγουρα.

Και εδώ μπαίνει το θέμα της πρόληψης. Εφόσον γνωρίζουμε από τι κινδυνεύουμε, σε πολλές περιπτώσεις θα μπορούσαμε και να το αποφύγουμε. Χαρακτηριστική περίπτωση είναι η κληρονομική προδιάθεση για εμφράγματα ή εγκεφαλικά που αφορά περίπου 1 στους 7 Έλληνες. Μια εξέταση τριών γονιδίων μπορεί να σώσει τη ζωή ενός ανθρώπου που θα έχει τέτοια προδιάθεση και θα πάρει μια προληπτική φαρμακευτική αγωγή».

Επίσης, θετικό είναι το γεγονός ότι το κόστος των συγκεκριμένων εξετάσεων δεν είναι απαγορευτικό, δεδομένης μάλιστα και της τεράστιας σπουδαιότητάς τους. «Το κόστος ποικίλλει ανάλογα με την τεχνική δυσκολία της μεθόδου που χρησιμοποιείται και μπορεί να κυμαίνεται από 120 έως και 2000 ευρώ. Κατά κανόνα, οι πιο συνηθισμένες εξετάσεις που αφορούν τον περισσότερο κόσμο είναι φθηνές και δεν υπερβαίνουν τα 300 ευρώ. Το ποσό αυτό είναι μικρό, αν αναλογιστεί κάποιος ότι μια συγκεκριμένη γενετική εξέταση γίνεται μόνο μια φορά στη ζωή ενός ανθρώπου, αλλά η τεχνική δυσκολία της είναι πολλαπλάσια σε σχέση με τις συνηθισμένες αιματολογικές, βιοχημικές και ανοσολογικές εξετάσεις που επαναλαμβάνονται κάποιες πολλές φορές στη ζωή του. Δυστυχώς, όμως, οι γενετικές εξετάσεις δεν καλύπτονται ακόμη από τα ταμεία και τα δημόσια νοσοκομεία, επειδή η χώρα μας είναι η μόνη στην Ευρωπαϊκή Ένωση που δεν έχει καθιερώσει επίσημα την ειδικότητα της Ιατρικής Γενετικής! Ο Σύνδεσμος Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδος, η επιστημονική εταιρεία που περιλαμβάνει περίπου 100 καλά εκπαιδευμένους κλινικούς και εργαστηριακούς γενετιστές, προσπαθεί εδώ και 20 χρόνια να καθιερώσει την ειδικότητα. Ως μέλος του Διαδικτυακού Συμβουλίου της εταιρείας και μιας αρμόδιας Επιτροπής του Υπουργείου Υγείας, ελπίζω αυτό να γίνει σύντομα κι έτσι όλα τα δημόσια νοσοκομεία να διαθέτουν ειδικευμένο προσωπικό για παροχή υπηρεσιών γενετικής».

Εκτός, όμως, από τη σπουδαιότητα του γενετικού ελέγχου, ο κ. Γιαπιτζάκης τονίζει το γεγονός ότι θα πρέπει να μιλάμε πια και για την αναγκαιότητα του συγκεκριμένου τεστ, ακόμη και στην περίπτωση που σε κάποιον δεν εντοπίζεται εμφανής παθολογική αιτία.

«Όλοι μας άλλωστε έχουμε κάποια προδιάθεση. Όμως, το ζήτημα είναι ποιος γνωρίζει να προτείνει τις κατάλληλες γενετικές εξετάσεις για ένα συγκεκριμένο άτομο, που γίνονται αυτές οι εξετάσεις και ποιος μπορεί να αξιολογήσει τα αποτελέσματά τους. Θα πρέπει οι ενδιαφερόμενοι να επι-

σκέπτονται ένα γενετιστή, που θα τους προτείνει συγκεκριμένες εξετάσεις, λαμβάνοντας υπόψη το οικογενειακό και το ατομικό ιστορικό τους. Το γενετικό τεστ θα πρέπει να μπει σταδιακά στη ζωή μας. Αυτό αρχίζουν, πλέον, να το συνειδητοποιούν οι γιατροί όλων των ειδικοτήτων. Περισσότερο από τα μισά περιστατικά που εισάγονται σε ένα παιδιατρικό νοσοκομείο έχουν γενετική βάση. Επιπλέον, πάρα πολλές περιπτώσεις χρόνιων νοσημάτων των ενηλίκων έχουν κληρονομικό υπόβαθρο. Αυτά δεν ήταν γνωστά πριν από 2-3 δεκαετίες, αλλά σήμερα θεωρείται απαραίτητη η διενέργεια ανάλυσης DNA για την καλύτερη δυνατή πρόληψη, διάγνωση και θεραπευτική αντιμετώπιση πολλών νοσημάτων. Η ανάλυση DNA γίνεται είτε για αμιγώς γενετικά νοσήματα που αφορούν ορισμένες οικογένειες, όπως είναι οι κληρονομικές επιληψίες, είτε για πολυπαραγοντικά νοσήματα που αφορούν όλους μας, όπως είναι τα καρδιαγγειακά. Θα πρέπει να υπάρχει Τμήμα Γενετικής σε κάθε μεγάλο νοσοκομείο στη χώρα μας, όπως συμβαίνει και σε άλλα ευρωπαϊκά κράτη. Θα ήταν, επίσης, σκόπιμο κάθε νέο ζευγάρι να συμβουλευτείται γενετιστή πριν τεκνοποιήσει. Για παράδειγμα, δύο φορείς γενετικών νοσημάτων που εμφανίζονται συχνότερα στη χώρα μας, όπως είναι η μεσογειακή αναιμία και η κυστική ίνωση, έχουν 25% πιθανότητα να αποκτήσουν ένα άρρωστο παιδί. Κατά την τελευταία δεκαπενταετία, βέβαια, η ποσότητα των γενετικών εξετάσεων έχει αυξηθεί σημαντικά. Αυτό, κυρίως, οφείλεται στο γεγονός ότι σήμερα ενημερώνονται περισσότερο οι νέοι γονείς για τις δυνατότητες του προγεννητικού ελέγχου, που τον θεωρούν κατά κανόνα μια πολύ θετική διαδικασία πρόληψης».

## Όσο για το ποια νοσήματα εμφανίζονται συχνότερα στους κρητικούς;

«Στο νομό Ρεθύμνης το ποσοστό των φορέων μεσογειακής αναιμίας είναι αυξημένο, δηλαδή, περίπου 1 στους 8 κατοίκους. Η χρορία του Χάντγκτον, αυτή η βαριά ηρωγενετική νόσος που εκδηλώνεται μετά τα 40, είναι ιδιαίτερα συχνή στο νομό Λασιθίου. Όμως, σε γενικές γραμμές για τους Κρητικούς ισχύει ότι και για τους υπόλοιπους Έλληνες. Εδώ θα πρέπει να σημειώσω ότι ο πληθυσμός της Ελλάδας φαίνεται πως είναι σχετικά ομοιογενής γενετικά, όπως έχουν δείξει πολυάριθμες μελέτες από Έλληνες γενετιστές, μεταξύ των οποίων κι εγώ. Για το θέμα αυτό, τη σημαντικότερη έρευνα σε ποσότητα και ποιότητα έχει κάνει η ομάδα του Κώστα Τριανταφυλλίδη, Καθηγητή Γενετικής στο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης. Και μόνο μια περίπτωση εξαίρεση υπάρχει, μιας ισπανικής ερευνητικής ομάδας ανοσολόγων, που ούτε λίγο ούτε πολύ υποστήριξε πριν από μερικά χρόνια ότι οι Κρητικοί μοιάζουν γενετικά με τους ...Σκοπιανούς και τους Εβραίους περισσότερο απ' ό,τι με τους υπόλοιπους Έλληνες! Και μάλιστα υποστήριξαν ότι οι υπόλοιποι Έλληνες μοιάζουν περισσότερο με τις μαύρες φυλές της Κεντρικής Αφρικής, παρά με τους άλλους Μεσογειακούς Ευρωπαίους! Αυτές οι δηλώσεις θα μπορούσαν να χαρακτηριστούν γελοίες, αν δεν ήταν δημοσιευμένες σε έγκριτα επιστημονικά περιοδικά και δεν υπέκρυπταν ενδεχομένως κάποιες προφανείς σκοπιμότητες. Στην επιστημονική κατακραυγή που δημιουργήθηκε, οι διάσημοι γενετιστές, L.L. Cavalli-Sforza και A. Piazza, χαρακτήρισαν αυτήν την υπόθεση παράλογη γενετικά, ανθρωπολογικά, γεωγραφικά και ιστορικά, ενώ ο επικεφαλής της ισπανικής ομάδας, καθηγητής Antonio Arnaiz-Villena, απομακρύνθηκε από τη θέση του για απάτες. Όμως, αγνώω εάν έχουν αποκηρύξει την εργασία του Arnaiz-Villena, που υποστήριξε ότι οι Κρητικοί είναι γενετικά πιο συγγενείς με τους ...Ιάπωνες παρά με τους υπόλοιπους Έλληνες (!), οι τρεις συμπατριώτες μας αιματολόγοι, που συμμετείχαν στη συγγραφική ομάδα της πρωτοφανούς αυτής εργασίας: ο Παναγιώτης Ηλιάκης και η Κατερίνα Σφυριδάκη, από το Βενιζέλειο Νοσοκομείο του Ηρακλείου, καθώς και η Χάρης Ματσούκα, η οποία ήταν στην Κρήτη παλαιότερα και τώρα βρίσκεται στο Νοσοκομείο Αλεξάνδρα της Αθήνας».

**Ακόμη και αν διαπιστωθεί κάποια γενετική προδιάθεση για συγκεκριμένη ασθένεια, υπάρχει σήμερα δυνατότητα πρόληψης και σε πολλές περιπτώσεις μπορούμε να επέμβουμε και να αποσοβήσουμε ένα μελλοντικό κίνδυνο για την υγεία μας. Και αυτό είναι το σημαντικό θέμα, επισημαίνει ο Χρήστος Γιαπιτζάκης: η γνώση, που έχουμε τη σήμερα δυνατότητα να αποκτήσουμε, μπορεί να μας σώσει!**