

# Κυστική Ίνωση

Η κυστική ίνωση είναι μια κληρονομική νόσος η οποία προκαλείται από μεταλλάξεις σε ένα συγκεκριμένο ζευγάρι γονιδίων. Αποτελεί την πιο συχνή κληρονομική θανατηφόρο νόσο στη Λευκή φυλή στον Ευρωπαϊκό χώρο.

## Συχνότητα

Η συχνότητα της νόσου είναι περίπου **1/2.000 παιδιά** που γεννιούνται στην Ελλάδα. Υπολογίζεται ότι στην Ελλάδα, ιδιαίτερα λόγω της έλλειψης συστηματικού ελέγχου, γεννιούνται κάθε χρόνο περίπου 40 πάσχοντα παιδιά. Είναι το 2<sup>ο</sup> σε συχνότητα γενετικό νόσημα, μετά την Μεσογειακή Αναιμία, με το 4-5% του πληθυσμού να είναι φορείς κάποιας μετάλλαξης του γονιδίου της κυστικής ίνωσης.

## Κληρονομικότητα

Η Κυστική Ίνωση κληρονομείται με τρόπο παρόμοιο με αυτό της Μεσογειακής Αναιμίας.

- Όταν **και οι 2 γονείς** είναι φορείς μιας συγκεκριμένης μετάλλαξης, τότε υπάρχουν οι εξής πιθανότητες για το παιδί:
  - 25% να πάσχει από κυστική ίνωση
  - 50% να είναι φορέας του γονιδίου, χωρίς επιπτώσεις
  - 25% να είναι φυσιολογικό
- Όταν **μόνο ο 1 γονέας** είναι φορέας του γονιδίου, τότε υπάρχει πιθανότητα
  - 50% να είναι φορέας του γονιδίου χωρίς επιπτώσεις
  - 50% να είναι φυσιολογικό

## Κλινική εικόνα - Αντιμετώπιση

Η διάγνωση στις περισσότερες περιπτώσεις γίνεται στην παιδική ηλικία. Το κύριο χαρακτηριστικό της νόσου είναι η παραγωγή παχύρευστων εκκρίσεων στο αναπνευστικό και γαστρεντερικό σύστημα, οι οποίες οδηγούν σε σταδιακή καταστροφή των οργάνων σε αυτά τα συστήματα (πνεύμονες, πάγκρεας, κτλ.). Τα κύρια συμπτώματα που παρουσιάζουν οι άνθρωποι με κυστική ίνωση είναι:

- Επίμονος βήχας

- Δύσπνοια
- Λοιμώξεις του αναπνευστικού
- Περιορισμένη ανάπτυξη
- Σακχαρώδης Διαβήτης
- Ηπατικά προβλήματα
- Οστεοπόρωση

Οι εκδηλώσεις της νόσου παρουσιάζουν μεγάλη ετερογένεια και διαφορετική βαρύτητα. Παρά τις εξελίξεις στην αντιμετώπιση της νόσου, τα άτομα που πάσχουν παρουσιάζουν σημαντικά μικρότερο χρόνο ζωής και μεγάλη νοσηρότητα. Η εξέλιξη της νόσου είναι σταδιακή και επηρεάζει πολλά συστήματα του οργανισμού, με κύρια επίπτωση στους πνεύμονες και το πάγκρεας. Η μέση επιβίωση υπολογίζεται στα **35 έτη**, ενώ στις πολύ ήπιες μορφές της νόσου μπορεί η επιβίωση να φθάσει μέχρι τα 60 έτη.

Η αντιμετώπιση περιλαμβάνει την τακτική φυσιοθεραπεία για να βοηθήσει στην απομάκρυνση της βλέννας από τους πνεύμονες, καθώς και τη χορήγηση αντιβιοτικών για την καταπολέμηση των ιδιαίτερα συχνών λοιμώξεων. Επιπλέον χορηγούνται συμπληρώματα ένζυμων για τη βελτίωση της λειτουργίας του γαστρεντερικού συστήματος.

### **Γονίδιο Κυστικής Ίνωσης**

Το γονίδιο της κυστικής ίνωσης είναι υπεύθυνο για την παραγωγή μια πρωτεΐνης, της **CFTR** (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator), η οποία ελέγχει τη ροή του άλατος μέσα και έξω από τα κύτταρα που επενδύουν τους πνεύμονες και το πεπτικό σύστημα. Στην κυστική ίνωση η πρωτεΐνη CFTR δεν λειτουργεί σωστά και οι βλέννες έχουν μεγάλη περιεκτικότητα σε αλάτι και ελάχιστη ποσότητα νερού. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα οι εκκρίσεις των αεραγωγών να είναι κολλώδης και να μην απομακρύνονται εύκολα, οδηγώντας σε συχνές μολύνσεις. Επίσης λόγω της αυξημένης περιεκτικότητας του ιδρώτα σε αλάτι, ο ιδρώτας αυτών των ατόμων είναι υπερβολικά αλμυρός.

Οι μεταλλάξεις στο γονίδιο της κυστικής ίνωσης είναι πάνω από 1.500 και παρουσιάζονται με διαφορετική συχνότητα στους διάφορους πληθυσμούς. Ειδικά

για τον Ελληνικό πληθυσμό υπάρχουν περίπου 15 μεταλλάξεις, οι οποίες ευθύνονται για την συντριπτική πλειοψηφία των περιπτώσεων που εμφανίζονται σε Έλληνες ασθενείς.

### **Έλεγχος μεταλλάξεων**

Οι μεταλλάξεις του γονιδίου μπορούν να διαγνωσθούν με τον **μοριακό γενετικό έλεγχο** για κυστική ίνωση. Με τον τρόπο αυτό αναγνωρίζονται οι περιπτώσεις όπου οι δυο γονείς είναι φορείς και ακολουθεί η κατάλληλη συμβουλευτική του ζευγαριού.

Ο μοριακός γενετικός έλεγχος συνίσταται και πρέπει να προσφέρεται ως επιλογή στον προγεννητικό έλεγχο, μετά την ολοκληρωμένη ενημέρωση του ζευγαριού για τις δυνατότητες και τους περιορισμούς της εξέτασης.

Επίσης συστήνεται ο μοριακός έλεγχος σε περιπτώσεις με οικογενειακό ιστορικό της νόσου και όταν ο ένας γονέας έχει βρεθεί φορέας της νόσου. Ακόμη μπορεί να πραγματοποιηθεί κατά περίπτωση στα πλαίσια προετοιμασίας για εξωσωματική γονιμοποίηση και σε διερεύνηση ανδρικής υπογονιμότητας.

Προγεννητικός μοριακός έλεγχος για κυστική ίνωση συνίσταται όταν και οι δυο γονείς είναι φορείς μεταλλάξεων που μπορεί να οδηγήσουν σε πάσχον παιδί. Επίσης σε ανεύρεση υπερηχογενούς εντέρου συνίσταται προγεννητικός έλεγχος, αφού προηγηθεί έλεγχος των γονέων, καθώς το εύρημα αυτό σχετίζεται με 3% πιθανότητα το έμβρυο να πάσχει από κυστική ίνωση.