



→ **Λίνα Φλωρεντίν, PhD, ErCLG**

Κλινική Εργαστηριακή Γενετίστρια,  
Διευθύντρια ΆλφαLAB Κέντρο  
Μοριακής Βιολογίας και Κυτταρογενετικής

## Γενετικά τεστ

# 72 Τι πρέπει να γνωρίζουν οι μελλοντικοί γονείς

**Τα ζευγάρια που επιθυμούν να τεκνοποιήσουν, έχουν πλέον στη διάθεσή τους νέα γενετικά τεστ, τα οποία επιτρέπουν την πρόληψη γενετικών νοσημάτων που μπορεί να απειλήσουν την υγεία του νεογέννητου. Ποια είναι τα νέα δεδομένα, λοιπόν, στον τομέα αυτό;**

Η μεγαλύτερη αγωνία κάθε μελλοντικού γονέα είναι να φέρει στον κόσμο ένα υγιές παιδί. Για τον λόγο αυτό, κάθε έγκυος συνήθως υποβάλλεται σε ποικίλες εξετάσεις. Ιδιαίτερα σημαντική εξέταση είναι ο έλεγχος φορέων ορισμένων γενετικών νοσημάτων, ο οποίος συνηθίζεται να πραγματοποιηθεί πριν από τη σύλληψη. Η πραγματικότητα είναι, όμως, ότι λίγοι μελλοντικοί γονείς γνωρίζουν τι σημαίνει αυτό για την οικογένειά τους και τι αναμένουν τελικά από τον έλεγχο αυτό. Ας πάρουμε, λοιπόν, τα πράγματα από την αρχή.

*Με την ανάπτυξη της τεχνολογίας της γενετικής προσφέρεται πλέον η δυνατότητα μελέτης πολλών γονιδίων που σχετίζονται με γενετικά νοσήματα, σε ένα μόνο τεστ, με πολύ χαμηλότερο κόστος.*

### **Ο έλεγχος φορέων γενετικών νοσημάτων**

Σύμφωνα με διεθνείς επιστημονικές εταιρίες (ACOG και ACMG), ο όρος «έλεγχος φορέων» περιγράφει ένα γενετικό τεστ που γίνεται σε ένα υγιές άτομο ώστε αυτό να γνωρίζει εάν είναι φορέας μιας βλάβης (μετάλλαξης), σε ένα γονίδιο που σχετίζεται με την εκδήλωση ενός γενετικού νοσήματος και το οποίο μπορεί να μεταβιβαστεί στο

παιδί του. Ο έλεγχος φορέων γενετικών νοσημάτων είναι μια πολύ σημαντική εξέταση πριν από τη σύλληψη και στην προγεννητική φροντίδα.

Ο σκοπός της εξέτασης αυτής είναι να μειωθεί -όσο είναι δυνατό- η πιθανότητα να κληροδοτήσουν οι γονείς στα παιδιά τους ένα σοβαρό γενετικό νόσημα.

Ο έλεγχος φορέων γενετικών νοσημάτων έχει προταθεί από τη δεκαετία του 1960. Το πιο γνωστό γενετικό νόσημα στη χώρα μας είναι η μεσογειακή αναιμία και ένα εξαιρετικό εθνικό πρόγραμμα πρόληψης, εντοπίζει έγκαιρα τους υγιείς φορείς με

στόχο να μειώνονται οι πιθανότητες γέννησης πάσχοντος παιδιού. Ωστόσο, τις τελευταίες δεκαετίες έχουν εντοπιστεί τουλάχιστον 1.150 γονίδια που προκαλούν γενετικά νοσήματα, τα οποία, παρότι θεωρούνται σπάνια, είναι η αιτία για το 20% της παιδικής θνησιμότητας και για το 10%-18% της παιδιατρικής νοσηλείας στις αναπτυγμένες χώρες.

Στο παρελθόν, οι ιατροί και οι γενετιστές κατεύθυναν για γενετικό έλεγχο τα ζευγάρια ανάλογα με το αν ανήκουν σε πληθυσμιακή ομάδα υψηλού κινδύνου λόγω φυλής ή εθνικότητας (όπως οι μεσογειακοί λαοί για αιμοσφαινοπάθειες ή οι Εσκενάζι Εβραίοι και Γαλλοκαναδοί για την νόσο του Tay Sachs) ή λόγω οικογενειακού ιστορικού. Όμως, η πληθυσμιακή σύσταση έχει αλλάξει, τα ζευγάρια έχουν οικογενειακές ρίζες από διαφορετικές εθνικότητες και φυλές, ενώ πλέον γνωρίζουμε ότι υπάρχουν νοσήματα των οποίων η συχνότητα είναι η ίδια για όλο τον κόσμο.

Διεθνείς επιστημονικές εταιρείες προτείνουν τον συστηματικό γενετικό έλεγχο προ σύλληψης για την Κυστική Ίνωση (ποσοστό φορέων 1 στους 20) και τη Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (ποσοστό φορέων 1 στους 35), δύο πολύ συχνά και πολύ βαριά γενετικά νοσήματα, απειλητικά για τη ζωή, καθώς και τον έλεγχο Ευθραύστου Χ στις οικογένειες που έχουν ιστορικό πρόωρης ωοθηκικής ανεπάρκειας, πνευματικής καθυστέρησης, αυτισμού κ.ά.

### **Πολυγονιδιακός έλεγχος φορέων γενετικών νοσημάτων**

Με την ανάπτυξη της τεχνολογίας της γενετικής προσφέρεται πλέον η δυνατότητα μελέτης πολλών γονιδίων (τουλάχιστον 560) που σχετίζονται με γενετικά νοσήματα, σε ένα μόνο τεστ (πολυγονιδιακός έλεγχος φορέων γενετικών νοσημάτων - Expanded carrier screening), με πολύ χαμηλότερο κόστος, με αποτέλεσμα η σημαντική αυτή εξέταση να γίνεται προσιτή.

Στα τεστ αυτά συμπεριλαμβάνονται νοσήματα που έχουν πληθυσμιακή συχνότητα φορέων 1 στα 100 άτομα ή και μεγαλύτερη. Τα νοσήματα αυτά έχουν μια σαφή κλινική ει-

κόνα, είναι απειλητικά για τη ζωή ή έχουν ένα επιβλαβές αποτέλεσμα στην ποιότητα ζωής του πάσχοντος. Επίσης, πολλά από αυτά έχουν σοβαρές γνωστικές ή και κινητικές δυσκολίες, χρειάζονται επαναλαμβανόμενες χειρουργικές επεμβάσεις και περιοδική περίθαλψη σε νοσοκομεία, φαρμακευτική αγωγή εφ' όρου ζωής και εκδηλώνονται σε νεαρή ηλικία.

Σε κάποιες περιπτώσεις η πληροφορία ότι ένα έμβρυο θα εκδηλώσει κάποιο γενετικό νόσημα οδηγεί σε καλύτερη ιατρική υποστήριξη και στοχευμένη φροντίδα κατά τη διάρκεια της κύησης, αλλά και στον τοκετό, προκειμένου να μειωθεί η νεογνική και βρεφική θνησιμότητα, και επιτρέπει την έγκαιρη εκπαίδευση των γονέων όταν μεγαλώνουν ένα παιδί το οποίο χρειάζεται ειδική φροντίδα.

Ο έλεγχος αυτός αφορά:

- α.** ζευγάρια που προγραμματίζουν μια εγκυμοσύνη με φυσιολογική σύλληψη
- β.** ζευγάρια που προχωρούν σε εξωσωματική γονιμοποίηση,
- γ.** ζευγάρια που χρησιμοποιούν δότες σπέρματος ή δότριες ωαρίων, και
- δ.** ζευγάρια που έχουν αυξημένο κίνδυνο μεταλλάξεων σε κοινά γονίδια (συγγένεια, κλειστές πληθυσμιακές κοινότητες και εθνικότητες).

Ο γενετικός έλεγχος πριν από τη σύλληψη επιτρέπει στα ζευγάρια να επιλέξουν διαφορετικές αναπαραγωγικές επιλογές όπως προγεννητική διάγνωση, προεμφυτευτική γενετική διάγνωση κ.λπ.

Κάθε ενδιαφερόμενος θα πρέπει να γνωρίζει ότι, όπως κάθε γενετικός έλεγχος, έτσι και οι εξετάσεις πρόληψης γενετικών νοσημάτων θα πρέπει να συνοδεύονται από την κατάλληλη καθοδήγηση και γενετική συμβουλευτική.