28 Δεκεμβρίου 2018

Χρόνια νεφρική νόσος: Μια ανάσα από γενετικό τεστ διάγνωσης

/ Επιστήμες, Τέχνες & Πολιτισμός

Τα γονίδια προκαλούν περίπου μία στις δέκα περιπτώσεις (10%) χρόνιας νεφρικής νόσου στους ενηλίκους, σύμφωνα με μια νέα αμερικανική επιστημονική μελέτη, που φέρνει πιο κοντά την προοπτική ενός γενετικού τεστ ρουτίνας για τους ασθενείς.

Η έρευνα δείχνει επίσης ότι ο εντοπισμός του «ένοχου» γονιδίου έχει άμεση επίπτωση στη θεραπεία των περισσότερων ασθενών.

Οι ερευνητές, με επικεφαλής τον επικεφαλής νεφρολόγο Αλί Γκαραβί του Ιατρικού Κολλεγίου του Πανεπιστημίου Κολούμπια της Νέας Υόρκης, που έκαναν τη σχετική δημοσίευση στο αμερικανικό ιατρικό περιοδικό «The New England Journal of Medicine», έκαναν ανάλυση DNA σε 3.315 ασθενείς, οι οποίοι είχαν διαγνωσθεί με διάφορες μορφές χρόνιας ή τελικού σταδίου νεφρικής νόσου (για το 8,5% των περιστατικών δεν είχε καταστεί εφικτή η διάγνωση της αιτίας).

Διαπιστώθηκε ότι κάποια γενετική ανωμαλία ήταν η αιτία στο 9% των προβλημάτων στα νεφρά. Επίσης, χάρη στη γενετική ανάλυση, σε μία στις πέντε περιπτώσεις (20%) έγινε νέα διάγνωση για την αιτία της νεφρικής νόσου. Ακόμη, μέσω της ανάλυσης του DNA, έγινε δυνατός ο προσδιορισμός της αιτίας της νόσου στο 17% των περιπτώσεων που δεν είχε καταστεί εφικτό κάτι τέτοιο με τη συνήθη κλινική εξέταση.
Μετά τη γενετική διάγνωση, οι γιατροί άλλαξαν θεραπευτική στρατηγική στο 85% των ασθενών. Περίπου οι μισοί ασθενείς διαγνώστηκαν με νεφρική διαταραχή που

επηρεάζει επίσης και άλλα όργανα.

«Η μελέτη μας δείχνει ότι η γενετική εξέταση μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να εξατομικεύσει τη διάγνωση και διαχείριση της νεφρικής νόσου, γι’ αυτό οι νεφρολόγοι θα πρέπει να εξετάσουν πλέον την προοπτική να ενσωματώσουν αυτή την εξέταση στη διαδικασία διάγνωσης των ασθενών τους», δήλωσε ο δρ Γκαραβί. «Υπάρχουν πολλές γενετικές αιτίες της χρόνιας νεφρικής νόσου και η θεραπεία της μπορεί να διαφέρει σημαντικά ανάλογα με την αιτία», πρόσθεσε.

Η Χρόνια Νεφρική Νόσος (ΧΝΝ) είναι μια «σιωπηλή» πάθηση που γίνεται ολοένα συχνότερη. Εκτιμάται ότι περίπου ένας στους δέκα ενηλίκους στις ανεπτυγμένες χώρες πάσχει από ΧΝΝ σε μικρότερο ή μεγαλύτερο βαθμό. Η αιτία είναι άγνωστη για το 15% περίπου των περιπτώσεων νεφρικής δυσλειτουργίας. Η ανάλυση DNA μπορεί να φωτίσει περισσότερο τις κρυμμένες αιτίες, αλλά μέχρι σήμερα δεν έχει δοκιμασθεί σε μεγάλο αριθμό ασθενών.

Από το ΑΠΕ-ΜΠΕ