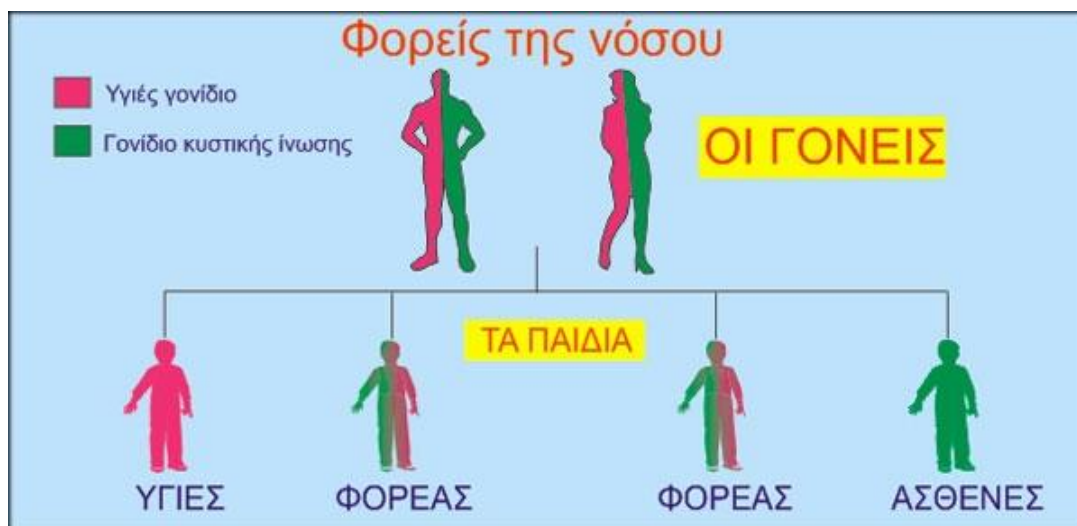


Τι είναι η κυστική ίνωση;

Η Κυστική Ίνωση είναι η πιο συχνή κληρονομούμενη νόσος της λευκής φυλής, που προκαλείται από τη μετάλλαξη ενός γονιδίου του εβδόμου χρωμοσώματος και προσβάλλει πολλά σημαντικά ζωικά όργανα και συστήματα του ανθρώπινου οργανισμού. Κύριο χαρακτηριστικό της νόσου είναι η εμφάνιση ιδιαίτερα παχύρρευστων και αφυδατωμένων εκκρίσεων από διάφορα όργανα και αδένες του σώματος, με αποτέλεσμα τη σταδιακή καταστροφή του ιστού πολλών οργάνων (ίνωση) και την ανεπάρκεια αυτών. Κατά κύριο λόγο πλήττονται οι πνεύμονες, γιατί το αναπνευστικό σύστημα των ασθενών αποικίζεται, μόνιμα, από μικρή κιάλας ηλικία, από το μικρόβιο της ψευδομόναδας και του σταφυλόκοκκου, με τελική κατάληξη την αναπνευστική ανεπάρκεια και το θάνατο. Επίσης, το 90% των πασχόντων παρουσιάζει εκ γενετής βαριά παγκρεατική ανεπάρκεια, λόγω της μειωμένης ή μηδανής παραγωγής των απαιτούμενων -για την πέψη των τροφών- ενζύμων, με αποτέλεσμα τη δυσαπορρόφηση των τροφών, γεγονός που οδηγεί σε κακή θρέψη του ασθενούς και, γενικότερα, σε κακουχία και ευάλωτο οργανισμό σε απλές και καθημερινές λοιμώξεις. Άλλα όργανα που πλήττονται, επίσης, από την πάθηση είναι το ήπαρ (κίρρωση) και η καρδιά (καρδιακή ανεπάρκεια). Υπάρχει εμφάνιση ρευματοειδούς αρθρίτιδας, οστεοπόρωσης και οστεοπενίας από πολύ μικρή ηλικία, κάποιες φορές, μάλιστα, ο ασθενής παρουσιάζει σακχαρώδη διαβήτη. Παρατηρείται επίσης στειρότητα στη συντριπτική πλειοψηφία των ανδρών και δυσκολία σύλληψης, αλλά και αποθάρρυνση μιας πιθανής εγκυμοσύνης στις γυναίκες, λόγω της κακής αναπνευστικής τους κατάστασης. Ακόμα, εμφανίζονται επανειλημμένα βλάβες και σε διάφορα όργανα, πολύποδες στις ρινικές κοιλότητες, ιγμορίτιδα, ειλεός. Ο μέσος όρος ηλικίας των ασθενών έχει αυξηθεί σημαντικά την τελευταία δεκαετία, σύμφωνα και με τη Βορειοαμερικανική και Ευρωπαϊκή μονογραφία των αντίστοιχων εταιρειών Κυστικής Ίνωσης, και πλησιάζει τα τριάντα έτη, δεδομένου ότι το 95% των ασθενών καταλήγει σε βαριά αναπνευστική ανεπάρκεια και θάνατο σε πολύ νεαρή ηλικία. Ορισμένες φορές, μάλιστα, στα τελικά στάδια της νόσου, αν το επιτρέπει η γενικότερη κατάσταση του ασθενούς με τη σχετική σύμφωνη γνώμη των ειδικών ιατρών, προτείνεται, ως μόνη λύση πια, η μεταμόσχευση πνευμόνων και καρδιάς, εφόσον φυσικά υπάρξει ιστοσυμβατότητα και βρεθεί ο κατάλληλος δότης. Στην Ελλάδα, σήμερα, οι ασθενείς με Κυστική Ίνωση ξεπερνούν τους 800, από τους οποίους 300 περίπου έχουν ήδη ενηλικιωθεί, ενώ υπάρχουν πολλά άτομα που παραμένουν ακόμα αδιάγνωστα. Οι Έλληνες φορείς του παθογόνου γονιδίου υπολογίζονται τουλάχιστον σε 500.000, δεδομένου του εξαιρετικά υψηλού ποσοστού εμφάνισης του υπολειπόμενου γονιδίου, που ανέρχεται στο 5 - 6% του συνολικού πληθυσμού. Ας σημειωθεί, ωστόσο, ότι ετησίως στη χώρα μας γεννιούνται περισσότερα από 40 παιδιά που νοσούν από τη συγκεκριμένη πάθηση, καθώς επίσης ότι η συχνότερη γονιδιακή μετάλλαξη που παρατηρείται στον ελλαδικό χώρο είναι η χαρακτηριζόμενη ως ΔF 508, η οποία θεωρείται από τις βαρύτερες σε συμπτωματολογία μεταλλάξεις.



Πώς μεταδίδεται η νόσος:

Πρόκειται για μια γενετική διαταραχή (συνεπώς μη μεταδοτική) που οι ασθενείς φέρουν από τη γέννησή τους, έχοντας κληρονομήσει δύο παθολογικά γονίδια Κυστικής Ίνωσης, ένα από τον κάθε γονέα τους. Τα άτομα που φέρουν ένα μόνο παθολογικό γονίδιο λέγονται φορείς του γονιδίου και είναι απολύτως υγιή. Για να γεννηθεί ένα παιδί με Κυστική Ίνωση πρέπει απαραίτητα και οι δύο γονείς του να είναι φορείς ή ασθενείς.

Όταν οι γονείς είναι φορείς της νόσου, τότε έχουμε:

- 25% υγιές
- 50% φορέας
- 25% ασθενής