

30 Δεκεμβρίου 2018

Νόσος της Νάξου: η ασθένεια που σκοτώνει τους νέους πριν τα 30

/ [Επιστήμες, Τέχνες & Πολιτισμός](#)





Τη σύμπραξη του νοσοκομείου Νάξου με το Ωνάσειο ανακοίνωσε ο υπουργός Υγείας, Ανδρέας Ξανθός, προκειμένου να εξετασθούν διεξοδικά περίπου 5.000 κάτοικοι του νησιού για τη Νόσο Νάξος (Naxos disease), μία κληρονομική μυοκαρδιοπάθεια που ενδημεί στην περιοχή της Μεσογείου και αποτελεί σημαντική αιτία αιφνίδιου θανάτου νέων ανθρώπων.

Σύμφωνα με το ρεπορτάζ της Ελενας Μπρέγιανη στο healthpharma.gr, το υπουργείο Υγείας χρηματοδοτεί με 100 χιλ. ευρώ τη διενέργεια γονιδιακού ελέγχου / εξετάσεων στους κατοίκους της Νάξου, για τη νόσο που εντοπίστηκε και περιγράφηκε πρώτη φορά στη διεθνή ιατρική κοινότητα τη δεκαετία του 80, από τον ιατρό καρδιολόγο - Νίκο Πρωτονοτάριο και τη σύζυγο του, ιατρό Ανταλένα Τσατσοπούλου.

Πριν ανακαλυφθεί, κανείς δεν μπορούσε να βρει την αιτία της σπάνιας ασθένειας που σκότωνε αγόρια και κορίτσια πριν κλείσουν τα 30.

Γονιδιακές μεταλλάξεις αντίστοιχες με αυτή των Κυκλάδων έχουν εντοπιστεί στους Φούρνους Ικαρίας, στην Κάλυμνο, στη Σαμοθράκη, ενώ αντίστοιχα φαινόμενα μπορεί να υπάρχουν και σε άλλες περιοχές της χώρας.

Η δουλειά του Πρωτονοτάριου απέδειξε ότι η νόσος Νάξος είναι κληρονομική

μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας της καρδιάς, που οφείλεται σε μετάλλαξη συγκεκριμένου γονιδίου και προκαλεί σοβαρές αρρυθμίες και αιφνίδιο θάνατο.

Η νόσος πλήττει παγκοσμίως 1 στα 5.000 άτομα, αλλά στη Νάξο 8 στα 100! Η γονιδιακή μετάλλαξη, τα πυκνά σγουρά μαλλιά και οι δερματικές αλλοιώσεις που μοιάζουν με κάλους στα χέρια είναι ο χαρακτηριστικός «φαινότυπος» των ασθενών με νόσο Νάξου.

Η νόσος κληρονομείται από τους γονείς εφόσον φέρουν το μεταλλαγμένο γονίδιο – αν και οι δύο είναι φορείς, έχουν σε κάθε κύηση 25% πιθανότητες να γεννηθεί το παιδί τους με νόσο Νάξου.

Δωρεάν γονιδιακός έλεγχος για να εξαλειφθεί η νόσος

Το πρόγραμμα γονιδιακού ελέγχου από το υπουργείο Υγείας έχει στόχο την πρόληψη της ασθένειας μέσα στα επόμενα χρόνια. Ο έλεγχος είναι δωρεάν και σε πρώτη φάση προβλέπεται να ελεγχθούν από το Ωνάσειο, για το γονίδιο της Νάξου, περί τα 5.000 άτομα μέσα σε ένα χρόνο.

Όσοι βρεθούν ομοζυγώτες (φέρουν δηλαδή ένα ζευγάρι παθολογικών γονιδίων), θα λάβουν ειδικές οδηγίες παρακολούθησης από καρδιολόγο, ενώ οι ετεροζυγώτες (φορείς ενός μόνο μεταλλαγμένου γονιδίου) δεν χρειάζονται ειδική παρακολούθηση πέραν αυτής που συνίσταται στο γενικό πληθυσμό.

Η μακρά πορεία έρευνας σχετικά με τη νόσο Νάξος (από τον εντοπισμό και περιγραφή της νόσου στα μέσα της δεκαετίας του '80, μέχρι την ανακάλυψη του υπεύθυνου γονιδίου στα τέλη της δεκαετίας του '90 και μέχρι τη συνεχιζόμενη έρευνα στις μέρες μας) ανέδειξε τη συγκεκριμένη νόσο ως ένα παράδειγμα για την κατανόηση και άλλων μυοκαρδιοπαθειών, καθώς και νέων μηχανισμών αρρυθμιογένεσης.

Διεθνώς θεωρείται ότι η Νόσος Νάξος άνοιξε καινούριους δρόμους στη μελέτη της παθογένειας των μυοκαρδιοπαθειών, αλλά και γενικότερα των καρδιακών αρρυθμιών.

Άλλωστε, με την ανακάλυψη του γονιδίου Νάξος, ήταν η πρώτη φορά παγκοσμίως στην ιστορία της κλινικής καρδιολογίας, όπου η εφαρμογή της γενετικής επιστήμης στην αντιμετώπιση μιας μυοκαρδιοπάθειας ήταν γεγονός.

Πηγή: [huffingtonpost.gr](https://www.huffingtonpost.gr)

