18 Σεπτεμβρίου 2013

Εξέταση αίματος στη διάγνωση του παιδικού καταρράκτη

/ Ειδήσεις και Ανακοινώσεις / Επιστήμες, Τέχνες & Πολιτισμός



Λονδίνο, Ηνωμένο Βασίλειο

Μια αιματολογική εξέταση μπορεί να βελτιώσει τη θεραπεία των παιδιών που έχουν γεννηθεί με συγγενή καταρράκτη, υποστηρίζουν επιστήμονες από το Πανεπιστήμιο του Μάντσεστερ παρουσιάζοντας το τεστ στην Βρετανική Εταιρεία Γενετικής Ιατρικής.

Η εξέταση αναλύει κάθε γνωστή μετάλλαξη στο DNA του ατόμου, που μπορεί να προκαλέσει την πάθηση, γεγονός που κάνει τους ερευνητές να ελπίζουν ότι θα βελτιωθεί η διάγνωση και η επιλογή της κατάλληλης θεραπείας.

«Η διάγνωση του συγγενούς καταρράκτη είναι εύκολη κατά την γέννηση, αλλά ο εντοπισμός των βαθύτερων αιτιών της απαιτεί χρόνο», εξηγεί ο καθηγητής Γκριμ Μπλακ.

Το πρόβλημα έγκειται στο γεγονός ότι υπάρχουν περισσότερες από 100 διαφορετικές μεταλλάξεις στο DNA του παιδιού που έχουν σχετιστεί με τον συγγενή καταρράκτη.

«Αν πρόκειται για παιδί χωρίς οικογενειακό ιστορικό, ο εντοπισμός των αιτιών της νόσου, μπορεί να χρειαστεί μήνες ή και χρόνια επιστημονικής έρευνας», σημειώνει ο ερευνητής.

Μια πληρέστερη διάγνωση της νόσου μπορεί να βοηθήσει τους γιατρούς να επιλέξουν καλύτερη θεραπεία, να ενημερώσουν τις οικογένειες με επιρρέπεια στην πάθηση για τους κινδύνους σε περίπτωση τεκνοποίησης ή στη διάγνωση

σοβαρότερων παθήσεων όπου ο καταρράκτης είναι πρώιμο σύμπτωμα.
Προς το παρόν, κάθε μετάλλαξη ελέγχεται ξεχωριστά. Αλλά, οι ερευνητές του Πανεπιστημίου του Μάντσεστερ σε συνεργασία με το Νοσηλευτικό Κέντρου του Κεντρικού Μάντσεστερ δοκιμάζουν τώρα μια προηγμένη τεχνική γενετικού ελέγχου για τον εντοπισμό όλων των λαθών, με μια απλή αιματολογική εξέταση.
«Η εξέταση ανιχνεύει όλα τα γονίδια παράλληλα, ώστε οι ασθενείς να διαγιγνώσκονται σύντομα και να λαμβάνουν εγκαίρως θεραπεία, γενετική συμβουλευτική αν την χρειάζονται και κλινική υποστήριξη», εξηγεί η Δρ Ρέιτσελ Γκιλεσπι.
Το τεστ αναμένεται να είναι διαθέσιμο στα νοσοκομεία του Μάντσεστερ από τον προσεχή Δεκέμβριο.

health.in.gr