



ΑΝΑΚΟΙΝΩΣΗ ΤΥΠΟΥ

Επικοινωνία:

Γραφείο Επικοινωνίας
Τομέας Προώθησης και Προβολής, Πανεπιστήμιο Κύπρου
Τηλ. 22894304
ηλ. διεύθυνση: prinfo@ucy.ac.cy
ιστοσελίδα: www.ucy.ac.cy/pr

Λευκωσία, 18 Φεβρουαρίου 2016

ΣΗΜΑΝΤΙΚΗ ΠΡΟΟΔΟΣ ΣΤΗΝ ΕΡΕΥΝΑ ΓΙΑ ΤΗΝ ΚΥΣΤΙΚΗ ΜΥΕΛΙΚΗ ΝΟΣΟ ΤΩΝ ΝΕΦΡΩΝ



Ο Καθ. Δέλτας με τον συνεργάτη του Δρα Γ. Παπαρηγορίου κατά την πρόσφατη επίσκεψή τους στο εργαστήριο της κ. Γρέκα, στην Ιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου Harvard.

Σε συνάντηση εμπειρογνομόνων, σημαίνουσας σημασίας, για τις εξελίξεις γύρω από μια σπάνια κληρονομική πάθηση των νεφρών, γνωστή ως «Κυστική Μυελική Νόσος των Νεφρών», συμμετείχε, πρόσφατα, το [Κέντρο Ερευνών Μοριακής Ιατρικής \(KEMI\)](#) του Πανεπιστημίου Κύπρου. Στην επιστημονική συνάντηση, όπου προσκλήθηκαν να συμμετάσχουν ο Καθηγητής Κωνσταντίνος Δέλτας και ο συνεργάτης του Δρ Γρηγόρης Παπαρηγορίου, Μοριακός Βιολόγος και Γενετιστής, συμμετείχαν επίσης ερευνητές από άλλα

κέντρα των ΗΠΑ, με μοναδικό σκοπό την ενημέρωση για τις τελευταίες εξελίξεις σε ό,τι αφορά στη φυσιολογία και βιοχημεία της «Κυστικής Μυελικής Νόσου των Νεφρών» και τον καθορισμό οδικού χάρτη που θα οδηγήσει στην καλύτερη κατανόηση της παθοφυσιολογίας καθώς και στην έναρξη της πρώτης κλινικής δοκιμής φαρμάκου με τη συμμετοχή Κυπρίων ασθενών.

Η συνάντηση έλαβε χώρα στο Ερευνητικό Ινστιτούτο Broad, το οποίο αποτελεί κοινή ερευνητική υποδομή των Πανεπιστημίων Harvard και MIT, στο Καίμπριτζ της Μασαχουσέτης των ΗΠΑ. Πρόκειται για μία διεθνή συνεργασία με τη συμμετοχή σχετικά μικρού αριθμού ερευνητών, από την Τσεχία, την Κύπρο και τις Ηνωμένες Πολιτείες. Τη διεθνή αυτή συνεργασία συντονίζει η Επίκουρη Καθηγήτρια Δρ Άννα Γρέκα, νεφρολόγος και ερευνήτρια στην Ιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου Harvard και στο “Carlos Slim Center for Health Research at the Broad Institute”, με σημαντικό έργο διεθνούς εμβέλειας στο ενεργητικό της. Σημαντικά στελέχη του δικτύου είναι ο Καθ. Α. Bleyer από το Πανεπιστήμιο Wake Forest της Βόρειας Καρολίνας, ΗΠΑ, και ο Καθ. Stan Kmoch από το Charles University της Πράγας.

Σύντομα φάρμακο κατά της νόσου

Η πιο σημαντική εξέλιξη που συζητήθηκε κατά την πρόσφατη συνάντηση στο Broad Institute του MIT και του Πανεπιστημίου Harvard, αφορά στη δυνατότητα έναρξης περιορισμένης κλινικής δοκιμής για θεραπεία της νόσου με φαρμακευτική ουσία που αναμένεται να εγκριθεί σύντομα από τον Αμερικανικό Οργανισμό Φαρμάκων (Federal Drug Administration), για θεραπεία άλλης νόσου. Αυτό σημαίνει ότι η χορήγησή της σε ασθενείς με τη νεφροπάθεια θα έχει ήδη προσπεράσει όλους τους ελέγχους (repurposed drug), παρόλο που σίγουρα θα χρειασθεί κλινική μελέτη περιορισμένης κλίμακας. Οι Κύπριοι ασθενείς θα έχουν το προνόμιο να ενταχθούν πρώτοι σε τέτοια κλινική δοκιμή, η οποία υπόσχεται την παράταση της νεφρικής λειτουργίας και ίσως ακύρωση του ενδεχομένου ολικής καταστροφής των νεφρών τους. Οι Κύπριοι ασθενείς και ιδιαίτερα οι νεότεροι, ενθαρρύνονται να διατηρούν στενή επαφή με τον νεφρολόγο τους για τακτική παρακολούθηση και καταγραφή της λειτουργίας των νεφρών τους ώστε πιο εύκολα να ικανοποιήσουν τα κριτήρια που θα απαιτούνται για συμμετοχή στην κλινική μελέτη.

Συμπερασματικά, μια έρευνα που ξεκίνησε πρωταρχικά σε Κύπριους ασθενείς με Κυστική Μυελική Νόσο των Νεφρών από Κύπριους, καταλήγει σε σημαντικά επιτεύγματα, το κυριότερο των οποίων είναι η ευκαιρία για εφαρμογή φαρμακευτικής αγωγής με στόχο τη θεραπεία της. Η συνεργασία όλων των Κυπρίων ασθενών όλα αυτά τα χρόνια εκτιμάται ιδιαίτερα διότι η δική τους εθελοντική συμμετοχή στα ερευνητικά προγράμματα βοήθησε και θα βοηθήσει ασθενείς από όλο τον κόσμο.

Σε χωριά της Κύπρου εντοπίσθηκε η νόσος

Η Κυστική Μυελική Νόσος των Νεφρών, παρόλο που είναι σπάνια, εντοπίσθηκε σε χωριά της Πάφου σε σημαντικά υψηλότερη συχνότητα στους ασθενείς και ερευνήθηκε σε βάθος για πρώτη φορά πριν από 20 έτη. Οι έρευνες διεξήχθησαν από την ερευνητική ομάδα του Καθηγητή Κωνσταντίνου Δέλτα, μετά από τις κλινικές παρατηρήσεις των γιατρών Δρα Άλκη Πιερίδη και Δρα Χριστόφορου Σταύρου, ο οποίος διαπίστωσε πρώτος την ορθή κλινική διάγνωση. Η Κυπριακή ομάδα ήταν η πρώτη που χαρτογράφησε το υπεύθυνο γονίδιο, το 1998, γεγονός που αποτέλεσε μεγάλη διεθνή επιτυχία και προσέλυσε το ενδιαφέρον της παγκόσμιας νεφρολογικής κοινότητας.

Κληρονομική ασθένεια

Μετά από μια περίοδο σχετικής αδράνειας, το ερευνητικό ενδιαφέρον αναζωπυρώθηκε όταν η ομάδα στο Ερευνητικό Ινστιτούτο Broad Institute εντόπισε και χαρακτήρισε το υπεύθυνο γονίδιο, γνωστό με το όνομα *MUC1* (Mucin 1), καθιστώντας πιο άμεση τη μοριακή διάγνωση. Η νόσος, *MUC1 Kidney Disease*, κληρονομείται με τον αυτοσωματικό επικρατή χαρακτήρα, δηλαδή το κάθε παιδί ενός ασθενούς διατρέχει κίνδυνο 50% να κληρονομήσει το μεταλλαγμένο γονίδιο και να εμφανίσει τη νόσο. Επηρεάζει εξίσου συχνά άνδρες και γυναίκες και μπορεί να παραμένει για πολλά χρόνια εντελώς καλοήθους και αθόρυβη, χωρίς ανησυχητικά ευρήματα ή συμπτώματα μέχρι που εντοπίζεται έκπτωση της νεφρικής λειτουργίας. Η μέση ηλικία κατά την οποία οι ασθενείς καταλήγουν στο τελικό στάδιο νεφροπάθειας και πρέπει να ξεκινήσουν αιμοκάθαρση στον τεχνητό νεφρό ή να κάνουν μεταμόσχευση νεφρού, είναι τα 55 έτη, όμως υπάρχει διακύμανση από τα 30-70 έτη. Ανάμεσα στις σημαντικές συνεισφορές της Κυπριακής ομάδας ήταν η ανάπτυξη για πρώτη φορά μοριακής γενετικής διάγνωσης,

η οποία μπορούσε και μπορεί να προβλέψει με αξιοπιστία, ανάμεσα σε ασυμπτωματικά άτομα επηρεασμένων οικογενειών, ποιος έχει και ποιος δεν έχει κληρονομήσει τη νόσο. Εξίσου χρήσιμη είναι η γενετική διάγνωση όταν υπάρχει συγγενής εθελοντής δότης νεφρού.

Μοναδική εμπειρογνωμοσύνη ερευνητών του KEMI



Από την επίσκεψη των Αμερικανών συναδέλφων στο Γενικό Νοσοκομείο Λευκωσίας τον Απρίλιο 2014. Στο αριστερό άκρο η Καθηγήτρια Άννα Γρέκα που συντονίζει τη μελέτη και δίπλα της ο Καθηγητής Anthony Bleyer που διατηρεί το διεθνές αρχείο ασθενών. Τρίτος από δεξιά ο Δρ Μιχάλης Ζαβρός, Διευθυντής του νεφρολογικού τμήματος του Γενικού Νοσοκομείου

Η πρόσκληση από την Καθ. Άννα Γρέκα, προς τους ερευνητές του Κέντρου Ερευνών Μοριακής Ιατρικής του Πανεπιστημίου Κύπρου, να συμμετάσχουν στο πρόγραμμα αυτό, οφείλεται στο γεγονός ότι διαθέτουν μοναδική εμπειρογνωμοσύνη που αφορά στα κλινικά και γενετικά χαρακτηριστικά της νόσου. Με τη βοήθεια αρχικά κυρίως του Δρα Χριστόφορου Σταύρου και αργότερα του Δρα Ανδρέα Σολουκίδη, η Βιοτράπεζα του Κέντρου στο Πανεπιστήμιο Κύπρου,

διαθέτει το μεγαλύτερο αρχείο ιατρικών ιστορικών και βιολογικού υλικού για έρευνα. Συγκεκριμένα, σε σύνολο περίπου 300 ασθενών που έχουν μελετηθεί λεπτομερώς

παγκοσμίως, οι μισοί περίπου είναι Κύπριοι ασθενείς, κυρίως από την επαρχία της Πάφου, κάτι που αποτελεί επιτυχία της συστηματικής εργασίας ερευνητών του Κέντρου Ερευνών Μοριακής Ιατρικής. Σημειώνεται ότι η Βιοτράπεζα για γενετικές παθήσεις του KEMI, στο Πανεπιστήμιο Κύπρου, είναι η πρώτη που δημιουργήθηκε στη χώρα μας, με ανταγωνιστική χρηματοδότηση του Ευρωπαϊκού Ταμείου Περιφερειακής Ανάπτυξης και της Κυπριακής Δημοκρατίας μέσω του Ιδρύματος Προώθησης Έρευνας.

Τον περασμένο Απρίλιο, η ομάδα των Αμερικανών και Τσέχων ερευνητών επισκέφθηκαν το KEMI στο Πανεπιστήμιο Κύπρου, όπου είχαν συνάντηση με τον Πρύτανη, Καθηγητή Κωνσταντίνο Χριστοφίδη, και συμμετείχαν σε επιστημονική ημερίδα που διοργάνωσε ο Καθηγητής Κωνσταντίνος Δέλτας. Πέραν από τις ενημερωτικές επιστημονικές παρουσιάσεις που αφορούσαν σε πρόσφατες εξελίξεις για τη νόσο, συζητήθηκαν οι λεπτομέρειες της συνεργασίας και τέθηκαν ειδικοί στόχοι για εμπλουτισμό της Βιοτράπεζας του Πανεπιστημίου Κύπρου, μέσω επιπρόσθετης χρηματοδότησης.

Τέλος Ανακοίνωσης