

09.03.2011

Δελτίο Τύπου

Κορυφαίο επιστημονικό επίτευγμα για τη διάγνωση του Συνδρόμου Down με τη συνδρομή του ΜΗΤΕΡΑ

Στην ανάπτυξη και δοκιμή νέας, μη επεμβατικής, εξέτασης προγεννητικής διάγνωσης του Συνδρόμου Down στο αίμα της εγκύου επιλέχθηκε να συμμετάσχει **το Τμήμα Γενετικής & Μοριακής Βιολογίας του ΜΗΤΕΡΑ**, επιβεβαιώνοντας για ακόμη μία φορά τη φήμη του ως ένα από τα μεγαλύτερα και πιο αξιόπιστα τμήματα διάγνωσης γενετικών ασθενειών στην Ελλάδα.

Η νέα μέθοδος, τα αποτελέσματα της οποίας δημοσιεύθηκαν στο έγκριτο επιστημονικό περιοδικό *Nature Medicine*, διαγιγνώσκει το Σύνδρομο Down από το εμβρυϊκό DNA που κυκλοφορεί στο αίμα της εγκύου κατά την 11^η-14^η εβδομάδα της κύησης. Αναπτύχθηκε από το Δρ Φίλιππο Πατσαλή και την ομάδα του στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου σε συνεργασία με το Wellcome Trust Sanger Institute στο Cambridge, με χρηματοδότηση της ΕΕ.

«Η σημαντική συνεισφορά του ΜΗΤΕΡΑ στο εν λόγω εγχείρημα, επέτρεψε την πραγματοποίηση των κατάλληλων δοκιμών», τονίζει η **Διευθύντρια του Τμήματος Γενετικής και Μοριακής Βιολογίας, Δρ Βούλα Βελισσαρίου**. «Όλες οι φυσιολογικές κυήσεις και αυτές με σύνδρομο Down διαγνώστηκαν με επιτυχία, επιδεικνύοντας 100% ακρίβεια και 100% ευαισθησία του νέου διαγνωστικού τεστ. Η αξιοπιστία και το κύρος του Τμήματος επί 12 συναπτά έτη ως προς την υψηλή του διαγνωστική ακρίβεια, αποτέλεσαν, άλλωστε, τα βασικά κριτήρια επιλογής του για την έρευνα. Στη φάση αυτή βρισκόμαστε στο στάδιο της διεξαγωγής μιας μεγαλύτερης κλίμακας κλινικής μελέτης η οποία είναι απαραίτητη για την εισαγωγή του νέου διαγνωστικού τεστ στην κλινική πρακτική» καταλήγει η κα Βελισσαρίου.

Το νέο μη επεμβατικό τεστ που διενεργείται με λήψη μόνο 10 κ.κ. αίματος, παρέχει τα εξής πλεονεκτήματα έναντι των επεμβατικών διαγνωστικών μεθόδων που χρησιμοποιούνται σήμερα (πχ. λήψη τροφοβλάστης ή αμνιοπαρακέντηση): Ως μέθοδος δεν έχει κανέναν κίνδυνο αποβολής του εμβρύου, προσφέρει αποτελεσματική πρόληψη του Συνδρόμου Down με αξιοπιστία 100% και η εφαρμογή του είναι σχετικά απλή καθώς δεν απαιτεί εξειδικευμένο ή πολύπλοκο εργαστηριακό εξοπλισμό. Παράλληλα, το κόστος του είναι προσιτό και ακόμα χαμηλότερο από τις τρέχουσες μεθόδους που χρησιμοποιούνται σήμερα για την προγεννητική διάγνωση του Συνδρόμου Down. Τέλος, πρόκειται για μια γρήγορη μέθοδο δεδομένου ότι τα αποτελέσματα μπορούν να εξαχθούν μέσα σε 4-5 ημέρες.

Το Σύνδρομο Down, αποτελεί το συχνότερο γενετικό νόσημα με νοητική υστέρηση στον άνθρωπο, με συχνότητα εμφάνισης 1 στις 700 γεννήσεις, ενώ ο κίνδυνος γέννησης παιδιού με το Σύνδρομο αυξάνεται σημαντικά για γυναίκες άνω των 35 ετών.