



Παγκόσμια Ημέρα Νεφρού Υγεία των νεφρών για όλους και παντού στον κόσμο!

**του Δρα Κωνσταντίνου Δέλτα*

Φέτος η Παγκόσμια Ημέρα Νεφρού θέτει ως στόχο την ενίσχυση της ενημέρωσης παγκόσμια, για το μεγάλο και δυσβάστακτο βάρος που συνοδεύει τη νεφρική νόσο και την ανάγκη για ανάπτυξη στρατηγικής πρόληψης και χειρισμού των πολλών ασθενών με νεφροπάθειες. Σύμφωνα με στοιχεία στην ιστοσελίδα του [Παγκόσμιου Οργανισμού για τους Νεφρούς](https://www.worldkidneyday.org/) (<https://www.worldkidneyday.org/>), 850 εκατομμύρια άνθρωποι πάσχουν από κάποιου βαθμού Χρόνια Νεφρική Νόσο, ενώ οι νεφροπάθειες προκαλούν 2.4 εκατομμύρια θανάτους το χρόνο. Η νεφρική ανεπάρκεια συνοδεύεται από πολλά συμπτώματα που δυσκολεύουν τον ασθενή στην καθημερινότητά του, ενώ όταν καταλήξει σε τελικό στάδιο νεφροπάθειας πρέπει να λάβει θεραπεία υποκατάστασης στον τεχνητό νεφρό, ή να μεταμοσχευθεί, όταν και εφόσον βρεθεί συμβατός δότης νεφρού. Επιπρόσθετα, δυστυχώς οι χρόνιοι νεφροπαθείς διατρέχουν επίσης αυξημένο κίνδυνο καρδιοπάθειας. Επιδημιολογικές μελέτες τεκμηριώνουν ότι περίπου 10-13% των ενηλίκων συνανθρώπων μας πάσχουν από κάποιου βαθμού Χρόνια Νεφρική Νόσο (ΧΝΝ).

Στην Κύπρο, παρατηρείται δυστυχώς αυξημένη επίπτωση και συχνότητα νεφροπαθειών, για λόγους που εν πολλοίς παραμένουν άγνωστοι. Έρευνες που βρίσκονται σε εξέλιξη στο Κέντρο Ερευνών Μοριακής Ιατρικής (ΚΕΜΙ), στο Πανεπιστήμιο Κύπρου, υποδεικνύουν ότι μεταξύ άλλων, γενετικοί παράγοντες ευθύνονται για διάφορες χρόνιες νεφροπάθειες, κάποιες κληρονομικές και κάποιες με πιο περίπλοκη αιτιολογία. Έχουμε διαπιστώσει ότι κάποιες νεφροπάθειες έχουν αυξημένη συχνότητα στον κυπριακό πληθυσμό ενώ κάποιες άλλες είναι μοναδικές ανάμεσα στους Κύπριους και επιδεικνύουν συγκεκριμένη γεωγραφική κατανομή, γεγονός που μαζί με τη γενετική αιτιολογία, παραπέμπει σε κάποιο μακρινό πρόγονο-γενάρχη από τον οποίο ξεκίνησε κάποτε η ασθένεια, ίσως πριν από μερικές εκατοντάδες χρόνια.



Τα περισσότερα νεφρικά κληρονομικά νοσήματα παγκόσμια είναι σπάνια, σύμφωνα με τον επίσημο ορισμό (αφορούν λιγότερους από 1 ασθενείς ανά 2,000 πληθυσμού), όμως κάποια είναι δυστυχώς πιο συχνά, όπως η πολυκυστική νόσος των νεφρών και η νεφροπάθεια της λεπτής βασικής μεμβράνης, η οποία σε αυξημένο ποσοστό στην Κύπρο οδηγεί σε τελικό στάδιο νεφροπάθειας. Έρευνες στο KEMI, έχουν εντοπίσει μέχρι τώρα μερικές εκατοντάδες οικογένειες με όλα τα είδη κληρονομικών νεφροπαθειών, εξέλιξη η οποία οδήγησε στην ανάπτυξη μεθόδων για έγκαιρη και ορθή διάγνωση και θεραπεία, σε συνεργασία με τους νεφρολόγους σε όλη την Κύπρο, στο δημόσιο και στον ιδιωτικό τομέα. Είναι εκπληκτικό, για παράδειγμα το ότι μια συγκεκριμένη μορφή της νεφροπάθειας λεπτής βασικής μεμβράνης έχει εντοπισθεί σε 18 διαφορετικές μεγάλες οικογένειες, με πέραν των 350 ασθενών, σε χωριά της Μεσαορίας, πολλοί από τους οποίους κατέληξαν στην αιμοκάθαρση σε προχωρημένες ηλικίες, σε ποσοστό που φαίνεται να είναι μεγαλύτερο σε σύγκριση με άλλους ευρωπαϊκούς πληθυσμούς. Συγκεκριμένα, περίπου το 30% των ασθενών με νεφροπάθεια της λεπτής βασικής μεμβράνης που είναι καταγεγραμμένοι στη Βιοτράπεζα του KEMI καταλήγουν στην αιμοκάθαρση μέχρι την ηλικία των 70 ετών. Παρόμοια στατιστικά ισχύουν και για μια άλλη νεφροπάθεια, ενδημική στην Κύπρο, που χαρακτηρίζεται από οικογενή μορφή αιματοουρίας, γνωστή και ως νεφροπάθεια του Τροόδους.

Μια άλλη θλιβερή πρωτιά της Κύπρου αφορά στη νεφροπάθεια της Πάφου, όπου η συχνότητα στον τοπικό πληθυσμό ξεπερνά κατά πολύ την αναφερόμενη συχνότητα στον παγκόσμιο Καυκάσιο πληθυσμό. Ενώ αναφέρεται ότι περίπου ένας στους 10,000 Ευρωπαίους πολίτες κληρονομεί την κυστική μυελική νόσο των νεφρών, στην ευρύτερη περιοχή της Πάφου οι έρευνες της ομάδας του KEMI αναδεικνύουν συχνότητα 1/600! Η ιδιαιτερότητα αυτή προσέλκυσε το ενδιαφέρον Αμερικανών ερευνητών και γιατρών από μεγάλα ερευνητικά κέντρα στα Πανεπιστήμια του Harvard και Wake Forest University, για χρηματοδότηση περαιτέρω έρευνας σε συνεργασία με ερευνητές του KEMI. Το πιο αισιόδοξο δε, είναι ότι Κύπριοι ασθενείς έχουν ενημερωθεί και ετοιμάζονται για να συμμετάσχουν για πρώτη φορά, μαζί με ασθενείς από άλλες χώρες, σε κλινική δοκιμή μιας ουσίας, η οποία πιστεύεται ότι θα καθυστερήσει την εξέλιξη της νεφρικής νόσου. Η ετοιμασία αυτή βρίσκεται σε προχωρημένο στάδιο και σύντομα θα γίνει σχετική αίτηση στην Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής Κύπρου για έγκριση της εν λόγω κλινικής μελέτης.

Κύριος στόχος των ερευνητών στο Κέντρο Ερευνών Μοριακής Ιατρικής του Πανεπιστημίου Κύπρου, είναι η κατανόηση μέσα από την έρευνα, της γενετικής και της παθοφυσιολογίας των κληρονομικών νεφροπαθειών, με απώτερο στόχο την πρόληψη και τη θεραπεία τους. Απαραίτητη προϋπόθεση για επιδίωξη των στόχων αυτών είναι βεβαίως η συνεχής εξασφάλιση χρηματοδότησης, σε συνεννόηση με τους νεφρολόγους και τις οργανώσεις των ασθενών και των φίλων νεφροπαθών. Ρόλο στην προσπάθεια αυτή έχουν επίσης οι οργανώσεις για τα σπάνια νοσήματα, εφόσον οι περισσότερες κληρονομικές ασθένειες είναι ευτυχώς σπάνιες, η κάθε μια ξεχωριστά. Χωρίς αυτό να σημαίνει ότι πρέπει να παραμελούνται ως νόσοι στις προσπάθειες για έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία.

Δρ Κωνσταντίνος Δέλτας
Καθηγητής Γενετικής
Διευθυντής Κέντρου Ερευνών Μοριακής Ιατρικής
Τμήμα Βιολογικών Επιστημών
Πανεπιστήμιο Κύπρου
Email: Deltas@ucy.ac.cy