



ΣΥΝΤΑΞΗ: ΦΩΤΕΙΝΗ ΠΑΝΑΓΗ

8 Σεπτεμβρίου 2017

ΕΡΕΥΝΑ ΑΠΟ ΟΜΑΔΑ ΕΡΕΥΝΗΤΩΝ ΤΟΥ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟΥ ΚΥΠΡΟΥ ΓΙΑ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΣΠΑΝΙΑΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΗΣ ΠΑΘΗΣΗΣ ΤΩΝ ΝΕΦΡΩΝ

Η ομάδα του Κέντρου Ερευνών Μοριακής Ιατρικής, με επικεφαλής τον Δρα Κωνσταντίνο Δέλτα, εξασφάλισε χρηματοδότηση για πιλοτικό πρόγραμμα προ-κλινικής έρευνας σε ποντίκια με το Σύνδρομο Alport



Ερευνητές του Πανεπιστημίου Κύπρου, με επικεφαλής τον Δρα Κωνσταντίνο Δέλτα, Καθηγητή Γενετικής του Τμήματος Βιολογικών Επιστημών του Πανεπιστημίου Κύπρου και Διευθυντή του Κέντρου Ερευνών Μοριακής Ιατρικής (ΚΕΜΙ) ανοίγουν ένα νέο ορίζοντα για τη θεραπεία μιας σπάνιας γενετικής (κληρονομικής) ασθένειας των νεφρών, γνωστή ως Σύνδρομο Alport (περιγράφηκε από τον Cecil Alport το 1927).

Ο Καθ. Δέλτας με ομάδα γιατρών και ερευνητών κατά την επίσκεψή του στην Ιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου του Ζάγκρεμπ, όπου προσκλήθηκε για να βοηθήσει στην προώθηση της μελέτης και διάγνωσης του Συνδρόμου Alport.

Το Κέντρο Ερευνών Μοριακής Ιατρικής (ΚΕΜΙ) του Πανεπιστημίου Κύπρου εξασφάλισε χρηματοδότηση \$100.000 για να εφαρμόσει πιλοτικό πρόγραμμα

προ-κλινικής έρευνας σε ποντίκια με το εν λόγω Σύνδρομο, με σκοπό τη δοκιμασία νέων φαρμάκων για την περαιτέρω καθυστέρηση της εξέλιξης αυτής της ασθένειας.



Πρόκειται για το πρώτο ζωικό μοντέλο του είδους του, το οποίο δημιούργησαν και μελετούν οι ερευνητές του Κέντρου, υπό τη διεύθυνση του Καθηγητή Κωνσταντίνου Δέλτα.

Η χρηματοδότηση προέρχεται από κοινό πρόγραμμα τριών φιλανθρωπικών οργανισμών που χρηματοδοτούν την έρευνα για το Σύνδρομο Alport, βραβεύοντας κάθε χρόνο μόνο ένα ή δύο προγράμματα από όλο τον κόσμο, μετά από διαγωνισμό που αφορά κυρίως στις προσπάθειες για τη θεραπεία της νόσου. Οι οργανισμοί αυτοί είναι το Ίδρυμα για το Σύνδρομο Alport στις ΗΠΑ (Alport Syndrome Foundation (ASF, USA), το Πρόγραμμα Χρηματοδότησης Έρευνας του Ιδρύματος του Καναδά [The Kidney Foundation of Canada (KFOC)] και η οικογένεια Pedersen (Pedersen Family).

Η μελέτη αναμένεται να ξεκινήσει περί τα τέλη του 2017 και κύριοι ερευνητές στο Κέντρο Ερευνών Μοριακής Ιατρικής (KEMI) θα είναι ο Δρ Χριστόφορος Οδιάτης και ο μεταπτυχιακός φοιτητής Παύλος Ιωάννου. Ο Δρ Οδιάτης είναι διδάκτωρ του Τμήματος Βιολογικών Επιστημών του Πανεπιστημίου Κύπρου με μακρόχρονη εμπειρία στις έρευνες με ποντίκια.

Σύνδρομο Alport: Σπάνια κληρονομική νεφροπάθεια

Το Σύνδρομο Alport είναι μια σπάνια κληρονομική πάθηση των νεφρών, όπου οι ασθενείς παρουσιάζουν εξελικτική πορεία και καταλήγουν στην αιμοκάθαρση ή χρειάζονται μεταμόσχευση νεφρού, συνήθως μέχρι την ηλικία των 30 ετών. Επιπλέον, πολλά άτομα με το Σύνδρομο αναπτύσσουν σοβαρή απώλεια ακοής που απαιτεί βοηθήματα ακοής, ενώ κάποιοι παρουσιάζουν και προβλήματα όρασης. Μια παραλλαγή του Συνδρόμου Alport, γνωστή ως Νεφροπάθεια της Λεπτής Βασικής Μεμβράνης (NLBM) είναι πολύ πιο συχνή, με συχνότητα που αναφέρεται να προσεγγίζει το 0.3-1%. Στον κυπριακό πληθυσμό παρατηρείται βεβαρημένη γονιδιακή δεξαμενή, εφόσον οι έρευνες του Κέντρου Ερευνών Μοριακής Ιατρικής, κατά τα προηγούμενα έτη, έδειξαν πως ποσοστό μέχρι και 30% των ασθενών αναπτύσσουν νεφροπάθεια τελικού σταδίου πριν την ηλικία των 70 ετών.

Η ερευνητική ομάδα του KEMI σε συνεργασία με όλους τους Κύπριους νεφρολόγους και με συμμετοχή Ελλαδικών νεφρολόγων, με κλινικό υπεύθυνο το Δρα Άλκη Πιερίδη, έχουν δημοσιεύσει πολλές εργασίες σε διεθνείς επιστημονικές επιθεωρήσεις με τα αποτελέσματα των ερευνών τους, ενώ έχουν προσκληθεί και παρουσιάσει αυτά τα αποτελέσματα σε δεκάδες συνέδρια και πανεπιστήμια της Ευρώπης και της Αμερικής. Ο Καθηγητής Κωνσταντίνος Δέλτας παρουσίασε τα τελευταία ευρήματα της ομάδας του στο Διεθνές Συνέδριο για το Σύνδρομο Alport, που πραγματοποιήθηκε στη Γλασκόβη, στις 4-6 Σεπτεμβρίου 2017.

Σύντομα νέο φάρμακο κατά της νόσου

Η πρόσφατη χρηματοδότηση αφορά στη χορήγηση μικρών χημικών μορίων, τα οποία έχουν τη δυνατότητα να βοηθούν στην καλύτερη τρισδιάστατη διαμόρφωση των μορίων κολλαγόνου που κληρονομούνται από τους ασθενείς σε μεταλλαγμένη μορφή. Η υπόθεση των ερευνητών είναι ότι η βελτιωμένη εκδοχή των μεταλλαγμένων μορίων κολλαγόνου μπορεί να μην είναι απόλυτα φυσιολογική και ιδανική για πλήρη θεραπεία, αλλά ίσως διορθώσει τη δομή της βασικής μεμβράνης του σπειράματος του νεφρού, με χρήσιμο αποτέλεσμα τη σημαντική παράταση της νεφρικής λειτουργίας, ίσως και για μερικά χρόνια.



Οι φαρμακευτικές ουσίες που θα χρησιμοποιηθούν, PBA και TUDCA, είναι ήδη εγκεκριμένες ως φάρμακα από τον Αμερικανικό Οργανισμό Φαρμάκων (FDA), για τη χρήση σε ανθρώπους που πάσχουν από άλλες ασθένειες. Τυχόν θετικά αποτελέσματα στην προ-κλινική μελέτη που θα γίνει με το μοντέλο του ποντικού, θα επιτρέψει την ευκολότερη εφαρμογή τους σε κλινικές δοκιμασίες σε ανθρώπους.

Άλλο, σχετικό με την ίδια νόσο, ερευνητικό πρόγραμμα στο KEMI, αφορά στην ανίχνευση επιπρόσθετων γενετικών παραγόντων που ευθύνονται για το γεγονός ότι μεγάλο ποσοστό των ασθενών που κληρονομούν την Νεφροπάθεια της Λεπτής Βασικής Μembrάνης (NLBM) καταλήγουν με σοβαρή νεφρική ανεπάρκεια σε προχωρημένες ηλικίες. Με χρηματοδότηση €300.000 από τον Ευρωπαϊκό Οργανισμό Νεφρολογίας (ERA-EDTA), και σε συνεργασία με το Εργαστήριο Γενωμικής του Ερευνητικού Κέντρου CRS4 στη Σαρδηνία - Ιταλία, η ομάδα του KEMI προχώρησε στην ολιστική γενετική ανάλυση (Whole Exome Sequencing) 260 ασθενών. Τα αποτελέσματα είναι υπό μελέτη σε συνεργασία με στενούς συνεργάτες ειδικούς στη βιοπληροφορική και αναμένονται τα πρώτα συμπεράσματα τους επόμενους μήνες.

Μοναδική εμπειρογνομωσύνη ερευνητών του Κέντρου Ερευνών Μοριακής Ιατρικής



Το KEMI διαθέτει το μοναδικό εργαστήριο στην Κύπρο που προσφέρει διαγνωστικές υπηρεσίες μοριακής ιατρικής και αναπτύσσει ερευνητικά προγράμματα με έμφαση στις κληρονομικές νεφροπάθειες. Κατά την τελευταία διετία το Κέντρο εξασφάλισε χρηματοδότηση πέραν του ενός εκατομμυρίου ευρώ για προώθηση των στόχων του, ενώ αποτελεί κέντρο αναφοράς για την Κύπρο και την Ελλάδα για προσφορά υπηρεσιών που περιλαμβάνουν έγκαιρη και ορθή γενετική διάγνωση καθώς και γενετική πληροφόρηση και συμβουλές προς τους ενδιαφερόμενους ασθενείς και συγγενείς τους. Οι πρόσφατες χρηματοδοτήσεις του KEMI προέρχονται από διάφορους Ευρωπαϊκούς Οργανισμούς (Horizon 2020, ERASMUS+ και άλλους) καθώς και μέσω του Broad Institute του MIT και του Πανεπιστημίου Harvard στις ΗΠΑ. Το KEMI διαθέτει επίσης μια μοναδική Βιοτράπεζα για τα Κυπριακά δεδομένα, που αποτελεί χρήσιμη ερευνητική υποδομή προς χρήση από όλους τους ερευνητές. Η Βιοτράπεζα διαθέτει, μεταξύ άλλων, μοναδικό αρχείο

Η ερευνητική υποδομή της Βιοτράπεζας του Πανεπιστημίου Κύπρου διαθέτει βιολογικό υλικό και εξοπλισμό που μπορούν να χρησιμοποιήσουν όλοι οι ερευνητές. Αυτή η υποδομή δημιουργήθηκε με χρηματοδότηση του Ευρωπαϊκού Ταμείου Περιφερειακής Ανάπτυξης και της Κυπριακής Δημοκρατίας μέσω του Ιδρύματος Προώθησης Έρευνας.

ασθενών για την Κυστική Μυελική Νόσο των Νεφρών, που έχει υψηλή συχνότητα στην Πάφο. Οι ερευνητές του KEMI Δρ Χριστόφορος Σταύρου και Δρ Γρηγόρης Παπαγρηγορίου, σε συνεργασία με ερευνητές του Harvard University στο Broad Institute και στο Wake Forest University School of Medicine, των ΗΠΑ, εξασφάλισαν χρηματοδότηση 199,000 ευρώ σε πρώτη φάση, για προώθηση σχετικών ερευνών. Συγκεκριμένα, θα συνεχισθεί η ενίσχυση της Βιοτράπεζας

και η προετοιμασία για ενδεχόμενη κλινική δοκιμή νέου φαρμάκου σε ασθενείς με την πιο πάνω νόσο, ενώ ξεκίνησε διερεύνηση για εντοπισμό πρώιμων βιοδεικτών σε ούρα ασθενών. Η επιτυχία αυτή οφείλεται στο ότι το KEMI διαθέτει ίσως τη μεγαλύτερη και καλύτερα μελετημένη ομάδα ασθενών παγκοσμίως.