



Αθήνα 13 Μαΐου 2008.

ΔΕΛΤΙΟ ΤΥΠΟΥ

Μέσα στα επόμενα δυο χρόνια αναμένεται, αν όλα εξελιχθούν ομαλά, να τεθεί σε κλινική εφαρμογή η γονιδιακή θεραπεία για την αντιμετώπιση της Θαλασσαιμίας (Μεσογειακής Αναιμίας) , από την οποία πάσχουν εκατομμύρια άνθρωποι στον κόσμο και δεκάδες χιλιάδες στη χώρα μας!

Αυτό ανακοινώθηκε σήμερα κατά τη διάρκεια Συνέντευξης Τύπου στο πλαίσιο του Πανελληνίου Συνεδρίου «**ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ 2008**», το οποίο θα πραγματοποιηθεί στο Πόρτο Χέλι 16 με 18 Μαΐου.

«Η γονιδιακή θεραπεία, είναι αυτή που θα προσφέρει τη ριζική θεραπεία στη Θαλασσαιμία. Είμαστε ιδιαίτερα υπερήφανοι για τους πρωτοπόρους Έλληνες επιστήμονες με επικεφαλής τον καθηγητή Γ. Σταματογιαννόπουλο του Πανεπιστημίου της Washington στο Seattle των ΗΠΑ, που αφιέρωσαν τη ζωή τους σε αυτό το τομέα και πρότειναν το Νοσοκομείο Γ. Παπανικολάου της Θεσσαλονίκης ως ένα από τα 3 κέντρα εφαρμογής της ανά τον κόσμο. Πάσχοντες και γιατροί, έχουμε εναποθέσει τις ελπίδες μας στην εξέλιξη αυτής της κλινικής μελέτης και εύχομαι τα πρώτα και καλλίτερα αποτελέσματα να έρθουν από την Ελλάδα» τόνισε η **Καλλισθένη Φαρμάκη Πρόεδρος της Επιστημονικής Επιτροπής του Πανελληνίου Συνεδρίου «Θαλασσαιμίας 2008».**

Σύμφωνα με τα στοιχεία της υπεύθυνης του προγράμματος της κ **Ευαγγελίας Γιαννάκη, Επιμελήτριας Α΄** στη Μονάδα Γονιδιακής και Κυτταρικής Θεραπείας και στη **Αιματολογική-Μονάδα Μεταμόσχευσης Μυελού των Οστών** του Νοσοκομείου Παπανικολάου,

της Θεσσαλονίκης, «τα μέχρι σήμερα αποτελέσματα είναι ενθαρρυντικά για την ασφάλεια της μεθόδου. Παράλληλα η μέθοδος είναι καλά ανεκτή από τους ασθενείς».

Η ΚΛΙΝΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΤΗΣ Γ.Θ ΣΤΟ Γ. ΠΑΠΑΝΙΚΟΛΑΟΥ

Στο νοσοκομείο Γ. Παπανικολάου, το Φεβρουάριο του 2007 σε συνεργασία με το με το τμήμα Ιατρικής Γενετικής του Πανεπιστημίου της Washington (Seattle), επικεφαλής του οποίου είναι ο καθηγητής Γιώργος Σταματογιαννόπουλος, ξεκίνησε η προκαταρκτική κλινική μελέτη Γονιδιακής Θεραπείας.

Αρχικά είχε προβλεφθεί να συμμετάσχουν στην προκαταρκτική κλινική μελέτη 24 ασθενείς. Μέχρι σήμερα στη μελέτη έχουν συμπεριληφθεί 16 ασθενείς και έχουν ολοκληρώσει τη διαδικασία οι 6.

Η διαδικασία της προκαταρκτικής κλινικής μελέτης απαιτεί τη χρήση ενός αυξητικού παράγοντα (G-CSF) που προκαλεί τη μετανάστευση των αιμοποιητικών κυττάρων από τον μυελό προς το περιφερικό αίμα, από όπου και συλλέγονται με κυταραφαίρεση. Μία υποομάδα ασθενών λαμβάνει επίσης προθεραπεία με Υδροξουρία.

Ένα μικρό μέρος των κυττάρων (20%) μετά τη συλλογή διορθώνεται γενετικά και ελέγχεται για τη διόρθωση της Θαλασσαιμίας με μεταμόσχευση σε ποντίκια, ενώ η κύρια ποσότητα (80%) των κυττάρων φυλάσσεται στην κρυοκατάψυξη για χρήση στους ίδιους ασθενείς στην επόμενη κλινική μελέτη στην οποία τα γενετικά διορθωμένα κύτταρα θα επιστρέφονται στον ασθενή.

Μέχρι σήμερα 6 ασθενείς έχουν ολοκληρώσει τη διαδικασία χωρίς καμία σοβαρή τοξικότητα! Τα πρώτα αποτελέσματα είναι ενθαρρυντικά παρόλο που σε κάποιους ασθενείς η συλλογή των αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων υπήρξε φτωχή. Στην παρούσα φάση διερευνάται η πιθανή επίδραση του τύπου αποσιδήρωσης αλλά και της Υδροξουρίας στην κινητοποίηση των αιμοποιητικών αρχέγονων κυττάρων.

Η επιστημονική ομάδα υπό την κ Γιαννάκη πιστεύει ότι μέχρι το τέλος του 2008, τα όποια ερωτήματα θα έχουν απαντηθεί και θα έχουμε επιτυχείς συλλογές αυτόλογων αιμοποιητικών μοσχευμάτων για μετέπειτα κλινική χρήση μετά από τη γενετική διόρθωση.

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΓΙΑ ΤΗΝ ΑΝΑΤΡΟΠΗ ΤΩΝ ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΚΩΝ ΕΠΙΠΛΟΚΩΝ ΣΤΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Εν τω μεταξύ σημαντική βοήθεια στη βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών με Θαλασσαιμία, αλλά και στη μείωση της

θνησιμότητας προσφέρει η εφαρμογή ενός σχήματος εντατικής συνδυαστικής θεραπείας αποσιδήρωσης.

Συγκεκριμένα σύμφωνα με τη μελέτη, από τη **Μονάδα Μεταγγίσεων Μεσογειακής Αναιμίας του Γενικού Νοσοκομείου Κορίνθου**, της κ **Καλλισθένης Φαρμάκη** και των συνεργατών της, η οποία επιλέχθηκε για τη πρωτοπορία της (6 από 2000 εργασίες) και παρουσιάστηκε στο 49^ο Ετήσιο Συνέδριο της Αμερικάνικης Αιματολογικής Εταιρείας που έγινε στην Ατλάντα των Η.Π.Α. τον Δεκέμβριο του 2007, η συνδυαστική θεραπεία με 2 φάρμακα, τη Desferrioxamine που χρησιμοποιείται παρεντερικά μαζί με τη Deferiprone από το στόμα, είχε θεαματικά αποτελέσματα όχι μόνο σε ότι αφορά στη μείωση της θνησιμότητας, αλλά και στην ανατροπή των επιπλοκών.

Η πρωτοπορία αυτής της μελέτης, βασίστηκε στην αρχή της συνέχισης του σχήματος μέχρι την πλήρη αποσιδήρωση των διαφόρων οργάνων των θαλασσαιμικών ασθενών και την επίτευξη φυσιολογικών τιμών Φερριτίνης. Για πρώτη φορά στα ιατρικά δεδομένα επιτεύχθηκε όχι μόνο ανατροπή της βλάβης των β κυττάρων του παγκρέατος που εκκρίνουν την Ινσουλίνη και προκαλεί το Σακχαρώδη Διαβήτη, αλλά και του Υποθυρεοειδισμού και του Υπογοναδισμού.

Η εφαρμογή της συγκεκριμένης μελέτης είχε ως αποτέλεσμα:

- Ø Τη μείωση της θνησιμότητας στο 0% έναντι 13% προηγούμενης 10ετίας με μονοθεραπεία Δεφεροξαμίνης. Η μέση ηλικία των ασθενών το 2007 ήταν 33,6 έτη
- Ø Μία στατιστικά σημαντική μείωση του φορτίου σιδήρου ($p < 0.001$) του οργανισμού, όπως διαπιστώθηκε από τις μετρήσεις της Φερριτίνης, της Μαγνητικής Τομογραφίας μυοκαρδίου και ήπατος και του LIC (ηπατικού φορτίου σιδήρου):
- Ø Σε 12 στους 50 ασθενείς με προϋπάρχουσα καρδιακή ανεπάρκεια ανατράπηκαν τα συμπτώματα και διακόπηκε η καρδιολογική αγωγή. Υπήρξε στατιστικά σημαντική ($p < 0,0001$) βελτίωση των δεικτών της καρδιακής λειτουργίας στο υπέρηχο καρδιάς.
- Ø Από 39 στους 50 ασθενείς με ανωμαλίες στο μεταβολισμό Γλυκόζης (Σακχαρώδη Διαβήτη, παθολογική ανοχή Γλυκόζης και παθολογική Γλυκόζη νηστείας) , οι 22 (44%) ανέτρεψαν τις βλάβες και επανήλθαν σε φυσιολογικό μεταβολισμό Γλυκόζης.
- Ø Από 17 στους 50 ασθενείς με Υποθυρεοειδισμό και θεραπεία θυροξίνης, 7 διέκοψαν την αγωγή και 4 μείωσαν τη δοσολογία.
- Ø Από 14 στους 24 υπογοναδικούς άρρενες με θεραπεία Τεστοστερόνης, οι 4 διέκοψαν την αγωγή, 2 εκ των οποίων τεκνοποίησαν.

Ø Από 19 στις 26 υπογοναδικές θήλως με ορμονική θεραπεία υποκατάστασης, 2 είχαν φυσιολογική σύλληψη και 2 μετά εξωσωματική γονιμοποίηση.

Πλέον η Μεσογειακή αναιμία έχει αλλάξει πρόσωπο και οι Θαλασσαιμικοί ασθενείς αντικρίζουν τη ζωή γεμάτοι αισιοδοξία, αξιοποιώντας κάθε δυνατότητα στη καριέρα και τη δημιουργία οικογένειας και παιδιών.

ΑΙΤΗΜΑΤΑ ΟΜΟΣΠΟΝΔΙΑΣ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΚΩΝ

Από την πλευρά του ο πρόεδρος της Ε.Ο.Θ.Α κ Ευάγγελος Αλεξίου τόνισε πως:

- Ø Υπάρχει μεγάλη καθυστέρηση στην εξέλιξη και ολοκλήρωση του διεθνούς διαγωνισμού για την προμήθεια των αντιδραστηρίων του ελέγχου του αίματος με Μοριακές τεχνικές.
- Ø Δεν έχουν γίνει βήματα από την Πολιτεία για την προώθηση της εθελοντικής αιμοδοσίας με αποτέλεσμα το επίπεδο της εθελοντικής προσφοράς αίματος εξακολουθεί να παραμένει στη χώρα μας αρκετά χαμηλό. Θα πρέπει να γίνει μεγάλη ενημερωτική καμπάνια, η οποία θα περιλαμβάνει και υλικό για τα σχολεία και γυμνάσια. Παράλληλα μακροπρόθεσμα πρέπει να υπάρξει:
- Ø Ενίσχυση της υλικοτεχνικής υποδομής των Αιμοδοσιών.
- Ø Βελτίωση και αναβάθμιση των χώρων της Αιμοδοσίας.
- Ø Πρόσληψη του απαραίτητου ιατρικού, νοσηλευτικού και παραϊατρικού προσωπικού.