CPNI
Cyprus Paediatric Neurology Institute
Παιδονευρολογικό Ινστιτούτο Κύπρου

ΦΥΛΛΑΔΙΟ ΓΙΑ ΓΟΝΕΙΣ ΚΑΙ ΑΣΘΕΝΕΙΣ

Γενετικά και σπάνια νευρολογικά νοσήματα

Πολλές νευρολογικές και αναπτυξιακές παθήσεις στα παιδιά έχουν γενετική αιτία. Καθεμία από αυτές μπορεί να είναι σπάνια, συνολικά όμως αφορούν πολλές οικογένειες. Η εύρεση της αιτίας μπορεί να εξηγήσει τις δυσκολίες του παιδιού σας, να καθοδηγήσει τη θεραπεία και να βοηθήσει στον οικογενειακό προγραμματισμό.

Πότε εξετάζεται μια γενετική αιτία;

- Αναπτυξιακή καθυστέρηση ή μαθησιακές δυσκολίες, ιδιαίτερα χωρίς σαφή αιτία
- Αυτισμός, ιδιαίτερα όταν συνυπάρχει με αναπτυξιακή καθυστέρηση, επιληψία ή ιδιαίτερα σωματικά χαρακτηριστικά
- Επιληψία που ξεκινά νωρίς ή δύσκολα ελέγχεται, όπως οι αναπτυξιακές και επιληπτικές εγκεφαλοπάθειες (επιληψία που επηρεάζει την ανάπτυξη του παιδιού), για παράδειγμα το σύνδρομο Dravet ή το GEFS+ (γενετική επιληψία με πυρετικούς σπασμούς plus), που συχνά συνδέονται με το γονίδιο SCN1A
- Ιδιαίτερα σωματικά χαρακτηριστικά ή προβλήματα στη σωματική ανάπτυξη
- Προβλήματα στην κίνηση, στους μύες ή στον συντονισμό
- Επιληψία ή παρόμοια πάθηση σε συγγενή πρώτου βαθμού (γονιό, αδελφό ή αδελφή)
- Απώλεια δεξιοτήτων που είχε το παιδί

Γενετικές εξετάσεις

- Μοριακός καρυότυπος (microarray), που αναζητά ελλείμματα ή διπλασιασμούς τμημάτων των χρωμοσωμάτων
- Πάνελ γονιδίων, που ελέγχει μια ομάδα γονιδίων σχετικών με την πάθηση του παιδιού
- Αλληλούχιση εξωμίου ή ολόκληρου του γονιδιώματος, που εξετάζει τα περισσότερα ή όλα τα γονίδια ταυτόχρονα
- Ο έλεγχος των γονέων μάς βοηθά να καταλάβουμε αν μια αλλαγή είναι νέα στο παιδί ή κληρονομημένη
- Οι περισσότερες εξετάσεις γίνονται με δείγμα αίματος· τα αποτελέσματα μπορεί να χρειαστούν εβδομάδες έως μήνες

Τι μπορεί να σημαίνουν τα αποτελέσματα

- ✓ Σαφής απάντηση: μια γενετική αλλαγή που εξηγεί την πάθηση του παιδιού σας
- ✓ Παραλλαγή αβέβαιης σημασίας: μια αλλαγή που δεν μπορούμε ακόμη να ερμηνεύσουμε και μπορεί να επανεξεταστεί αργότερα
- ✓ Δεν βρέθηκε αιτία: αυτό δεν αποκλείει γενετική πάθηση, καθώς η γνώση αυξάνεται κάθε χρόνο

Πώς βοηθά μια διάγνωση

- ✓ Κατανόηση του τι να περιμένουμε και σχεδιασμός της φροντίδας και της παρακολούθησης
- ✓ Μερικές φορές ειδική θεραπεία ή δίαιτα, ή ενημέρωση για φάρμακα που πρέπει να αποφεύγονται
- ✓ Πληροφορίες για την πιθανότητα να εμφανιστεί ξανά η πάθηση στην οικογένεια
- ✓ Επαφή με άλλες οικογένειες και οργανώσεις ασθενών
- ✓ Πρόσβαση σε ερευνητικές μελέτες

Η προσέγγισή μας

Συνεργαζόμαστε στενά με συναδέλφους στην Κλινική Γενετικής του Μακαρείου Νοσοκομείου, στο Ίδρυμα Καραϊσκάκειο και στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου (ΙΝΓΚ), και σε ερευνητικό επίπεδο για τα σπάνια νευρογενετικά νοσήματα με το Neurogenetics Lab, UCL Queen Square Institute of Neurology, Λονδίνο. Σας εξηγούμε κάθε εξέταση, ζητάμε τη συγκατάθεσή σας και συζητάμε μαζί σας τα αποτελέσματα αυτοπροσώπως.

Ερωτήσεις που ίσως θέλετε να κάνετε

Οι οικογένειες συχνά βρίσκουν χρήσιμο να ρωτήσουν:

- Ποια εξέταση γίνεται και γιατί;
- Πόσο θα χρειαστούν τα αποτελέσματα;
- Μπορεί το αποτέλεσμα να αφορά και άλλα μέλη της οικογένειας;
- Υπάρχει σύλλογος ασθενών για αυτή την πάθηση;
- Υπάρχουν ερευνητικές μελέτες στις οποίες μπορούμε να συμμετέχουμε;

Σημειώσεις για το ραντεβού

Σημειώστε τι παρατηρείτε και τις ερωτήσεις σας και φέρτε τις σημειώσεις σας στο ραντεβού.

Ημερομηνία	Τι παρατήρησα	Ερωτήσεις

Επικοινωνία με το CPNI

Για ερωτήσεις ή ραντεβού, καλέστε το ιατρείο μας στο +357 22 476 627 ή στείλτε email στο cpni2007@gmail.com.

Περισσότερα φυλλάδια και πληροφορίες: www.cpni.com.cy

Το φυλλάδιο αυτό δίνει γενικές πληροφορίες και δεν αντικαθιστά τις συμβουλές του γιατρού του παιδιού σας.

Αναθεώρηση: Δρ Πάολα Νικολαΐδου, Σύμβουλος Παιδονευρολόγος, Νοέμβριος 2026.