



Η συμβολή της Ιατρικής Γενετικής στην  
ιατροδικαστική διερεύνηση του αιφνίδιου  
νεανικού καρδιακού θανάτου

**Χαρά Σπηλιοπούλου**

**Καθηγήτρια Ιατροδικαστικής και Τοξικολογίας  
Κοσμήτορας Σχολής Επιστημών Υγείας ΕΚΠΑ**



# Ιατροδικαστική

- **Σκοπός:** Ο κλάδος της Ιατρικής που υπηρετεί τη Δικαιοσύνη
- **Αντικείμενο:** Η διάγνωση της αιτίας και των συνθηκών του θανάτου ενός ατόμου
- **Προϋπόθεση:** Η συνδρομή άλλων σχετικών επιστημών (Τοξικολογία, Παθολογική Ανατομική, Βιοχημεία, Γενετική, κ.α.)



# Αιφνίδιος θάνατος

- **Κύρια αιτία:** οι θάνατοι από το καρδιαγγειακό σύστημα
- **Μεγαλύτερο ποσοστό καρδιακών θανάτων:** οφείλονται σε στεφανιαία νόσο, πολύ εύκολη διάγνωση
- **Μικρό ποσοστό αιφνίδιων καρδιακών θανάτων σε άτομα νεαρής ηλικίας:** το μεγαλύτερο κόστος για την οικογένεια και την κοινωνία

# Πριν από περίπου 20 χρόνια μάθαμε

Πάνω από το 50% των περιπτώσεων αιφνίδιου καρδιακού θανάτου στα παιδιά και εφήβους έχουν γενετική βάση

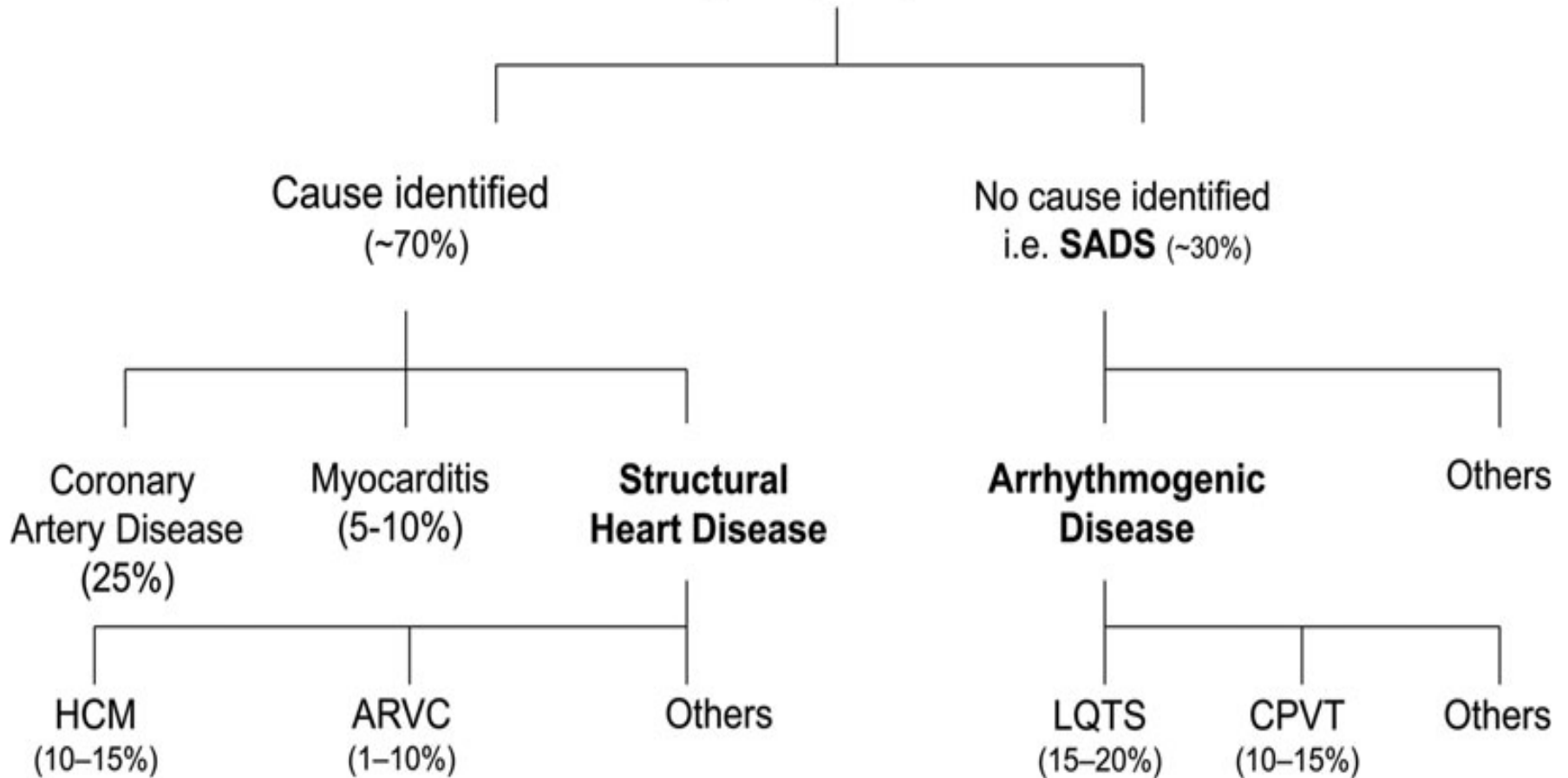
*(Sudden Death from Cardiac Causes in Children and Young Adults, Richard R. Liberthson, M.D.*

*N.Engl.J.Med.1996, 334(16):1039-1044)*



# European Heart Journal (2015) 36, 1290–1296

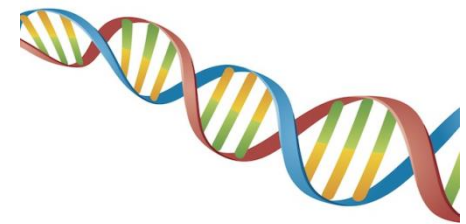
## Sudden Cardiac Death (0–40 years)



# Σκοπός γενετικού ελέγχου στο νεκρό

- Ακριβής διάγνωση της αιτίας του θανάτου
- Προστασία των εξ αίματος συγγενών, πρόληψη άλλου αιφνίδιου θανάτου στην οικογένεια

(Δηλαδή καλούνται οι συγγενείς να δώσουν γενετικό υλικό σύγκρισης με αυτό του νεκρού)



# Γενετική βάση καρδιακών νοσημάτων

## Με ιστολογικές βλάβες

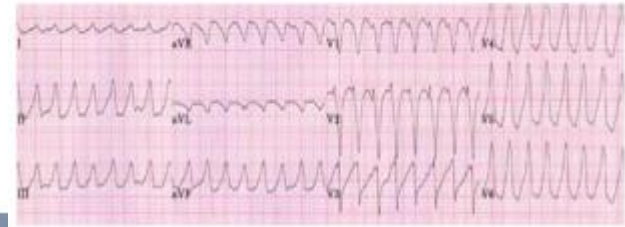
- Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια
- Διατακτική μυοκ/θεια
- Αρρυθμιογόνος δυσπλασία-μυοκαρδιοπάθεια δεξιάς κοιλίας

## Χωρίς ιστολογικές βλάβες

- Σύνδρομο μακρού QT
- Σύνδρομο Brugada
- Κατεχολαμινεργική πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία CPTV



# Νόσος Νάξος





# Νόσος Νάξος

- Η νόσος μεταβιβάζεται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο γονίδιο. Η γονιδιακή βάση της νόσου είναι η μετάλλαξη (Pk2157del2) στο χρωμάτωμα 17, στο γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί τη δημιουργία της πλακοσφαιρίνης (πρωτεΐνη των κυτταρικών συνδέσεων των μυοκαρδιακών κυττάρων).

# Ένα «δίκτυο» λειτουργικό για 20 χρόνια



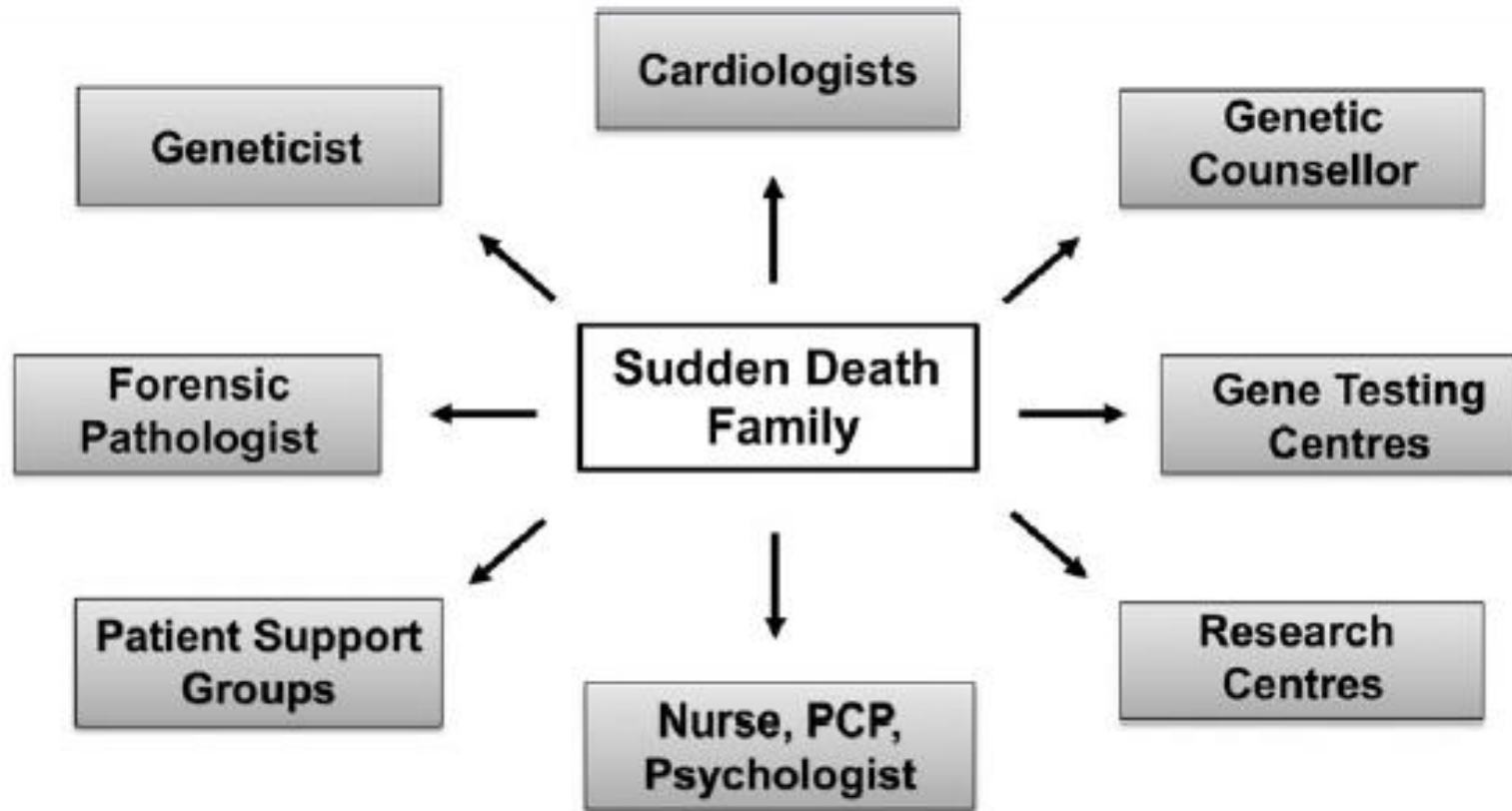
# Genotype-Phenotype Assessment in Autosomal Recessive Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy (Naxos Disease) Caused by a Deletion in Plakoglobin

Nikos Protonotarios, MD,\*† Adalena Tsatsopoulou, MD,\* Aris Anastasakis, MD,† Elias Sevdalis, MD,†  
Godfrina McKoy, PhD,‡ Kostas Stratos, MD,† Kostas Gatzoulis, MD,† Kostas Tentolouris, MD,†  
Chara Spiliopoulou, MD,§ Demos Panagiotakos, PhD,† William McKenna, MD, FRCP, FACC,‡  
Paulos Toutouzas, MD, FACC†

*Naxos and Athens, Greece; and London, United Kingdom*

# Heart Rhythm 2004 May;1(1):3-11.

- **Remodeling of myocyte gap junctions in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy due to a deletion in plakoglobin (Naxos disease).**
- [Kaplan SR<sup>1</sup>](#), [Gard JJ](#), [Protonotarios N](#), [Tsatsopoulou A](#), [Spiliopoulou C](#), [Anastasakis A](#), [Squarcioni CP](#), [McKenna WJ](#), [Thiene G](#), [Basso C](#), [Brousse N](#), [Fontaine G](#), [Saffitz JE](#).



# Δυσκολίες...

- Μεγάλο κόστος
- Ανεπαρκής εκπαίδευση των Ιατροδικαστών
- Συνήθως διαθέσιμα βιολογικά υλικά σε μορφή (δεν είναι DNA-friendly υλικό)
- Αξιολόγηση των αποτελεσμάτων της γενετικής ανάλυσης
- Ανεπαρκής εκπαίδευση των οικογενειακών γιατρών

Έφτασε ο καιρός για molecular autopsy/ post mortem genetic testing?



# Εθνικό Δίκτυο

Ιατρικής Ακριβείας στην Καρδιολογία και στην  
Πρόληψη του Νεανικού Αιφνιδίου Θανάτου

**2 Απριλίου 2019**

Καρδιολόγοι / Ιατροδικαστές / Γενετιστές

Καλή μας επιτυχία

