

Νέα σημαντική μελέτη περιγράφει συγκεκριμένες γενετικές ιδιαιτερότητες που σχετίζονται με αυξημένο κίνδυνο εκδήλωσης σοβαρής νόσου COVID-19

Μια νέα μελέτη, που δημοσιεύτηκε πρόσφατα στο έγκριτο διεθνές επιστημονικό περιοδικό *Nature*, διερεύνησε γενετικούς παράγοντες που επηρεάζουν τη βαρύτητα της νόσου COVID-19 σε μια προσπάθεια να γίνει κατανοητό γιατί κάποιοι άνθρωποι νοσούν βαρύτερα μετά από μόλυνση με τον ιό SARS-CoV2 σε σύγκριση με άλλους.

Οι Καθηγητές της Ιατρικής Σχολής του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, **Αριστείδης Ηλιόπουλος** (Καθηγητής Βιολογίας-Γενετικής), **Σταυρούλα (Λίνα) Πάσχου** (Επίκουρη Καθηγήτρια Ενδοκρινολογίας), **Ευστάθιος Καστρίτης** (Καθηγητής Θεραπευτικής-Παθολογίας-Ογκολογίας), **Θεοδώρα Ψαλτοπούλου** (Καθηγήτρια Θεραπευτικής-Επιδημιολογίας-Προληπτικής Ιατρικής) και **Θάνος Δημόπουλος** (Καθηγητής Θεραπευτικής-Αιματολογίας-Ογκολογίας και Πρύτανης ΕΚΠΑ) συνοψίζουν τα κύρια σημεία της μελέτης αυτής.

<https://www.nature.com/articles/s41586-022-04576-6>

Πρόκειται για τη μεγαλύτερη παγκοσμίως σχετική γενετική μελέτη, η οποία συμπεριέλαβε συνολικά περισσότερους από 57.000 άτομα. Συγκεκριμένα, οι ερευνητές της διεθνούς επιστημονικής κοινοπραξίας GenOMICC συνέκριναν το γονιδίωμα 7.491 ασθενών με COVID-19 που νοσηλεύθηκαν σε μονάδα εντατικής θεραπείας, 46.770 ατόμων χωρίς τη νόσο (ομάδα ελέγχου) και 1.630 ατόμων που εμφάνισαν ήπια νόσο COVID-19. Η συγκριτική γενετική ανάλυση οδήγησε στον εντοπισμό 16 νέων γενετικών παραλλαγών (πολυμορφισμών) που συνδέονται με εκδήλωση σοβαρής νόσου. Οι 16 αυτές παραλλαγές προστίθεται σε 7 γνωστές και περιγράφονται 23 συνολικά. Επιπλέον, οι ερευνητές μπόρεσαν να αναπαράγουν αυτά τα αποτελέσματα και σε ανεξάρτητους πληθυσμούς.

Οι γενετικοί παράγοντες που ανακαλύφθηκαν συνδέονται επιγραμματικά με την πήξη του αίματος, την ανοσολογική απόκριση στον ιό και την ένταση της φλεγμονής που ακολουθεί. Ως παράδειγμα, μια παραλλαγή στο γονίδιο *IFNA1*, που διαταράσσει τη λειτουργία μιας βασικής ιντερφερόνης για το ανοσοποιητικό σύστημα, αυξάνει τον κίνδυνο του ατόμου που φέρει αυτή την παραλλαγή να νοσήσει βαριά από COVID-19. Ενδιαφέρον, επίσης, έχει το γεγονός πως άλλες γενετικές παραλλαγές αυξημένου κινδύνου σχετίζονται με τον τρόπο που τα κύτταρα αποκρίνονται στην ιντερφερόνη IFN10, καθιστώντας την σημαντικό στόχο για περαιτέρω μελέτες και ανάπτυξη θεραπευτικών στρατηγικών.

Συμπερασματικά, η νέα αυτή μελέτη περιγράφει συγκεκριμένες γενετικές ιδιαιτερότητες που σχετίζονται με αυξημένο κίνδυνο εκδήλωσης σοβαρής νόσου COVID-19 εμπλουτίζοντας σημαντικά τις γνώσεις μας για τους μηχανισμούς απόκρισης στον ιό SARS-CoV2, ενώ δίνει τη δυνατότητα για αξιολόγηση του κινδύνου με σχετικά απλά τεστ και δημιουργεί αισιοδοξία για νέες θεραπευτικές εξελίξεις.