

Wczesne wykrywanie genetycznych predyspozycji do przedwczesnej miażdżycy

prof. dr hab. n. farm. Marek Naruszewicz

Katedra Farmakognozji i Molekularnych Podstaw Fitoterapii, Akademia Medyczna, Warszawa



Mój komentarz chciałbym głównie poświęcić zagadnieniom organizacji pierwotnej prewencji chorób układu sercowo-naczyniowego w Polsce, szczególnie w grupach osób o genetycznych predyspozycjach do przedwczesnej miażdżycy. O ile bowiem w świadomości lekarzy w naszym kraju utrwaliła się już konieczność stosowania metod prewencji wtórnej, to niestety ignorowane są problemy i potrzeby niemałej grupy osób, u których zagrożenie ostrymi incydentami wieńcowymi wielokrotnie wzrasta na skutek uwarunkowań rodzinnych. Z doświadczeń wielu krajów wynika, że przeciętnie około 4 do 7% ogółu populacji można zaliczyć do grupy o bardzo dużym ryzyku przedwczesnego rozwoju miażdżycy, która często rozwija się w sposób asymptomatyczny, natomiast jej objawy kliniczne występują często przed 40. r.ż. Niestety wczesne rozpoznanie bezobjawowej miażdżycy jest wciąż bardzo utrudniona, gdyż wymaga przeprowadzenia badań czynnościowych śródbłonna naczyniowego, które z reguły są niedostatecznie wystandaryzowane. Coraz częściej jednak możemy sięgać po metody nieinwazyjne, obrazujące progresję miażdżycy za pomocą ultrasonografii tętnic szyjnych lub rezonansu magnetycznego. Istnieje także konieczność równoczesnego badania uwarunkowań genetycznych, w szczególności wybranych polimorfizmów genów kandydatów do przyspieszonego rozwoju miażdżycy i nowych markerów biochemicznych, takich jak CRP, homocysteiny i Lp (a).

Zdając sobie sprawę z wysokich kosztów, jakie wiążą się z diagnostyką przedwczesnej miażdżycy, występującej także bardzo często u osób z heterozygotycznymi formami hipercholesterolemii rodzinnej, wysuwam propozycję, żeby na terenie naszego kraju powstały co najmniej dwa ośrodki diagnostyczne (dla północnej i południowej Polski), które w ramach programu Polkard zaję-

łyby się tworzeniem narodowego rejestru genetycznych uwarunkowań przedwczesnej miażdżycy. Pod ich opieką diagnostyczną i terapeutyczną powinny znaleźć się osoby, których rodzice mieli zawał serca lub niedokrwieny udar mózgu przed 40.–45. r.ż. Jednak pierwszym zabiegiem organizacyjnym mogłoby być powstanie polskiego rejestru rodzinnej hipercholesterolemii, bowiem mamy już dostateczną wiedzę oraz wdrożone co najmniej w czterech ośrodkach w kraju (Poznań, Gdańsk, Warszawa i Szczecin) metody diagnostyczne pozwalające na wykrywanie monogenowych postaci hipercholesterolemii. Trzeba podkreślić, że tego typu rejestry istnieją w kilku krajach, a jeden z pierwszych został zorganizowany przez prof. Jeana Davignona w Montrealu. Ponieważ miałem przyjemność współpracować z nim przez trzy lata, wiem, jak bardzo skuteczne z punktu widzenia klinicznego są metody prewencji u osób rodzinnie obciążonych hipercholesterolemią. Jest to bowiem nie tylko działanie terapeutyczne w postaci stosowania odpowiednich dawek statyn, ale także odpowiednia współpraca z psychologiem, dietetykiem i specjalistą od rehabilitacji ruchowej. Istnieje także specyficzna więź wspierających się wzajemnie rodzin genetycznie obciążonych hipercholesterolemią, np. wspólna aktywność fizyczna.

W posumowaniu należy stwierdzić, że powołanie polskiego rejestru rodzinnej hipercholesterolemii będzie istotnym krokiem w tworzeniu profesjonalnej sieci ośrodków zajmujących się wdrażaniem nowych metod diagnostyki i leczenia chorób układu sercowo-naczyniowego, które powinny być skojarzone z istniejącymi pracowniami wykonującymi zabiegi angioplastyki wieńcowej.

W niedalekiej przyszłości bowiem osoby z przedwczesną miażdżycą symptomatyczną mogą stanowić pierwszą grupę pacjentów, która zostanie poddana leczeniu za pomocą nowych technik, jak np. podawanie do krążenia konstruktów białkowych opartych na apolipoproteinie AI-Milano.