

Třicátník a infarkt? Vědci pomáhají odhalit skrytou genetickou hrozbu

28.1.2025 - | Masarykova univerzita

Familiární hypercholesterolemie patří k nejčastějším dědičným poruchám metabolismu vůbec. Postihuje jednoho člověka ze dvou až tří set, což znamená, že v Česku žije kolem čtyřiceti tisíc lidí, kteří mají v jejím důsledku násobně vyšší riziko srdečního infarktu, často už po třicátém roku života. Přestože lze nadměrné množství škodlivého cholesterolu (tzv. LDL cholesterolu) v krvi snadno a účinně regulovat, problémem je, že většina pacientů (globálně až 90 %, v ČR 75 %) o své diagnóze vůbec neví. Pomoci to má změnit nový projekt FH-EARLY, do něhož se Lékařská fakulta Masarykovy univerzity zapojila spolu s dalšími třinácti evropskými institucemi.

„Člověk může žít léta bez příznaků, než ho nečekaně postihne srdeční příhoda. A čím je starší, tím hůř se familiární hypercholesterolemie diagnostikuje, jelikož hladina cholesterolu se s věkem přirozeně zvyšuje, a může tak být těžší rozlišit, zda je to důsledkem genetické poruchy nebo jiných faktorů jako je například nezdravý životní styl. Přesnou diagnózu pak přinese až genetické vyšetření,“ říká Tomáš Freiburger z Centra kardiovaskulární a transplantační chirurgie Brno. Před čtyřmi lety jako odborný garant zaštilil pilotní projekt časného zachytu familiární hypercholesterolemie u novorozenců na národní úrovni. „Nejvyšší specifitu pro zachyt onemocnění má vyšetření cholesterolu u dětí od jednoho do devíti let věku, ale my jsme prokázali, že efektivní je už vyšetření u novorozenců z pupečnickové krve,“ dodává.

Právě na včasnost diagnózy, jakožto klíčový aspekt pro následný průběh léčby i zvýšení kvality života pacientů, se chce nový nadnárodní projekt financovaný z programu Horizon Europe zaměřit. Jeho výstupy budou obsáhlá funkční charakterizace příslušných genových variant usnadňující pochopení vzniku onemocnění s využitím nejmodernějších technologií včetně umělé inteligence také však výzkumníci vyvinou sadu pro včasnou diagnostiku i predikci toho, jak bude u konkrétního pacienta probíhat.

„Naše pracoviště do projektu vstupuje s rozsáhlou databází geneticky i klinicky dobře charakterizovaných pacientů a více než dvacetiletou zkušeností s genetickou diagnostikou tohoto onemocnění. Budeme koordinovat tu část projektu, která se zaměří na hledání nových genů a nových genetických mechanismů vzniku familiární hypercholesterolemie, a také na vypracování genetického rizikového skóre pro určení individuální míry rizika u jednotlivých pacientů,“ dodává profesor Freiburger, který se prevenci a léčbě kardiovaskulárních onemocnění věnuje i v rámci Národního institutu CarDia.

Projekt FH-EARLY přitom pomůže předcházet předčasným kardiovaskulárním onemocněním nejen u pacientů s familiární hypercholesterolemií, ale i v rámci obecné populace, a jeho dopad dalece přesahuje hranice zdravotní péče. Náklady související s kardiovaskulárními onemocněními jsou v celé Evropské unii odhadovány na 282 miliard eur ročně. Díky včasné diagnóze a cílenější terapii tak má FH-EARLY potenciál zajistit pacientům zdravější život bez srdečních příhod, ale také výrazně snížit tuto ekonomickou zátěž.

<https://www.muni.cz/pro-media/tiskove-zpravy/tricatnik-a-infarkt-vedci-pomahaji-odhalit-skrytou-genetickou-hrozbu>