

TABELA 12.4

Częstość powszechnych wad wrodzonych u osób pochodzenia europejskiego

Wada wrodzona	Częstość na 1000 porodów
Rozszczep wargi i podniebienia	1,0
Stopa końsko-szpotawa	1,0
Wrodzona wada serca	4,0–8,0
Wodogłowie	0,5–2,5
Izolowany rozszczep podniebienia	0,4
Wady cewy nerwowej	1,0–3,0
Zwężenie odźwiernika	3,0

Choroby układu sercowo-naczyniowego

Choroby serca

Choroby serca są wiodącą przyczyną śmierci na świecie i odpowiadają za 25% przypadków śmierci w Stanach Zjednoczonych Ameryki. Najczęstszą przyczyną chorób serca jest choroba niedokrwienna powodowana przez miażdżycę (czyli zwężenie światła tętnic wieńcowych przez wypełnienie lipidami blaszki miażdżycowej). Zwężenie utrudnia przepływ krwi do serca i może w ostateczności spowodować zawał serca, czyli śmierć komórek mięśnia sercowego w wyniku niedotlenienia. Gdy miażdżycy pojawia się w naczyniach prowadzących krew do mózgu, może dojść do udaru. Zidentyfikowano wiele czynników ryzyka dla choroby niedokrwiennej serca, w tym otyłość, palenie tytoniu, nadciśnienie tętnicze, podwyższony poziom cholesterolu oraz obciążony wywiad rodzinny (zwykle zdefiniowany jako występowanie choroby u jednego lub więcej krewnych pierwszego stopnia). Wiele badań dotyczyło roli pozytywnego wywiadu rodzinnego w chorobie niedokrwiennej. Ustalono, że osoba z obciążonym wywiadem rodzinnym ma co najmniej dwukrotnie większą szansę zachorowania na chorobę niedokrwinną serca niż osoba, u której takie obciążenie nie występowało. Jak wykazały badania, ryzyko jest wyższe, gdy chorobą dotknięta była większa liczba krewnych, gdy choroba dotyczyła kobiet (kobiety rzadziej chorują niż mężczyźni) oraz jeżeli początek choroby był wcześniejszy (przed 55 rokiem życia). Jedno z badań wykazało, że mężczyźni w przedziale wiekowym między 20 a 39 lat mają trzykrotnie większe ryzyko choroby niedokrwiennej serca, jeżeli jeden z ich krewnych pierwszego stopnia również był chory. Ryzyko rosło zaś 13-krotnie, gdy chory krewny zachorował przez 55 rokiem życia.

W jakiej części geny są odpowiedzialne za rodzinne występowanie choroby niedokrwiennej serca? Ze względu na to, że lipidy mają największy udział w powstawaniu miażdżycy, wiele badań skupiło się na genetycznym zróżnicowaniu w poziomie krążących lipidów. Istotnym postępowaniem było zidentyfikowanie i sklonowanie genu dla receptora lipoprotein niskiej gęstości (LDL). Heterozygotyczne nosicielstwo mutacji w tym genie zwiększa dwukrotnie poziom cholesterolu i występuje u około 1 na 500 osób (choroba ta, określana jako rodzinna hipercholesterolemia, jest dokładniej opisana

TABELA 12.5

Częstość i roczny koszt powszechnych chorób wieku dorosłego

Choroba	Liczba chorych Amerykanów	Roczny koszt (miliardy \$)*
Alkoholizm	14 milionów	185
Choroba Alzheimera	4 miliony	90
Zapalenie stawów	43 miliony	65
Astma oskrzelowa	17 milionów	13
Nowotwory złośliwe	8 milionów	157
Choroby serca (wszystkie)		300
Choroba niedokrwienna	13 milionów	
Niewydolność krążenia	5 milionów	
Wady wrodzone serca	1 milion	
Nadciśnienie	50 milionów	
Udary	5 milionów	
Choroby afektywne	17 milionów	44
Cukrzyca (typ 1)	1 milion	100
Cukrzyca (typ 2)	15 milionów	(typ 1 + 2)
Padaczka	2,5 miliona	3
Stwardnienie rozsiane	350 000	5
Otyłość [†]	60 milionów	117
Choroba Parkinsona	500 000	5,5
Łuszczyca	3 do 5 milionów	3
Schizofrenia	2 miliony	30

* Oszacowanie kosztów obejmuje bezpośrednie koszty medyczne i koszty związane, np. utratą produktywności.
[†] BMI > 30
Dane z National Center for Chronic Disease Prevention and Health Promotion, American Heart Association, National Institute on Alcohol Abuse and Alcoholism, Office of the US Surgeon General, American Academy of Allergy, Asthma and Immunology; Cown W.M., Kandel E.R.: Prospects for neurology and psychiatry. JAMA 2001;285:594-600; Flegal K.M., Carroll i wsp. Prevalence trends in obesity among US adults, 1999-2000. JAMA 2002;288:1723-1727.

w komentarzu klinicznym 12.2). Mutacje w genie apolipoproteiny B, występujące u 1 na 1000 osób, są kolejną dość powszechną przyczyną podwyższonego stężenia cholesterolu frakcji LDL. Wspomniane mutacje dotyczą części genu odpowiedzialnego za wiązanie apolipoproteiny B do receptora LDL i zwiększają stężenie cholesterolu o 50% do 100%. Istnieje kilkanaście innych genów zaangażowanych w metabolizm i transport lipidów, w tym geny kodujące różne apolipoproteiny (czyli białka będące składnikami lipoprotein; tab. 12.6). Dodatkowo ustalono związek z chorobą niedokrwinną serca kilku genów kontrolujących reakcję zapalną, co podkreśla udział zapalenia w powstawaniu blaszki miażdżycowej. Analiza funkcjonalna tych genów prowadzi do coraz efektywniejszej terapii choroby niedokrwiennej serca.