

Ako se kod članova vaše porodice javljaju srčani problemi i bolesti srca, sigurno se pitate da li su ove bolesti nasledne. Naučnici sada pouzdano znaju da se nekoliko srčanih poremećaja može naslediti. Ali šta to konkretno znači za vas? Da li biste trebali da se podvrgnete genetskom testiranju kako biste saznali da li imate povećan rizik od povišenog nivoa holesterola ili čak srčanog udara?

### Genetika

Genetika može na brojne načine uticati na rizik od srčanih bolesti. Geni kontrolišu svaki aspekt kardiovaskularnog sistema, od snage krvnih sudova do načina na koji ćelije u srcu komuniciraju. Genetska varijacija (mutacija) jednog gena može uticati na verovatnoću razvoja srčanih bolesti. Na primer, genetska varijacija može promeniti način na koji određeni protein deluje tako da telo drugačije metaboliše holesterol, povećavajući verovatnoću nastanka bolesti arterija. Genetske varijacije prenose se sa roditelja na decu putem DNK zapisa koji se nalazi u jajnoj ćeliji i spermatozoidu. Tada se genetski kod roditelja tokom kopiranja i multiplikacije prenosi u svaku ćeliju detetovog tela.

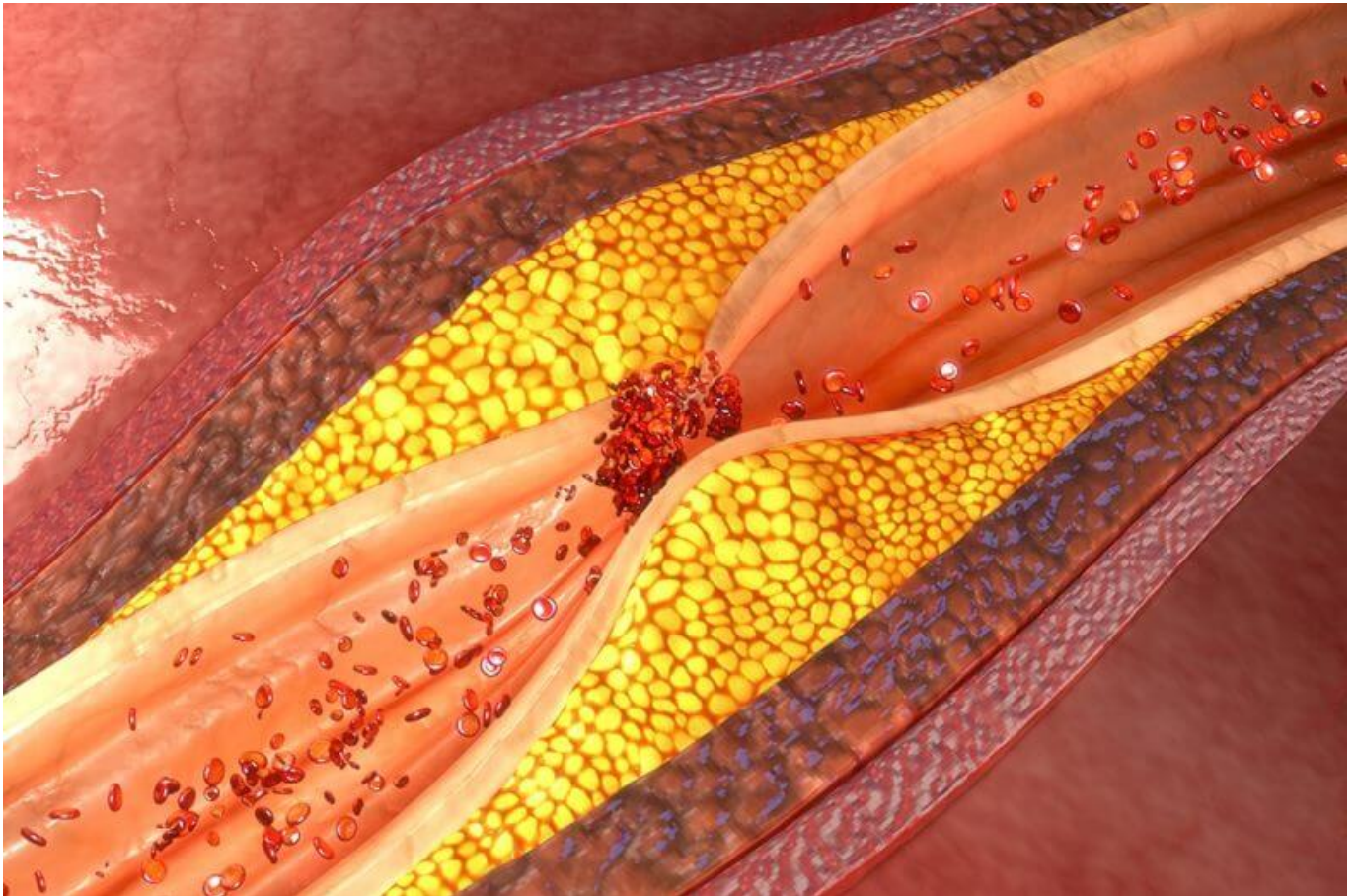


### Da li je koronarna bolest nasledna?

[Koronarna bolest](#) - nakupljanje depozita holesterola u arterijama srca koje dovodi do suženja ili potpunog začepljenja arterije - daleko je najučestalija kardiovaskularna bolest koja ugrožava život. Uprkos mnogim važnim otkrićima, genetski uticaj na ovo složeno stanje i dalje je daleko od jasnog. Ali, genetska istraživanja koja su aktuelna, uskoro bi mogla poboljšati otkrivanje i lečenje ove česte bolesti i unaprediti shvatanje bolesti van okvira uobičajenih faktora rizika.

"Svaka od ovih varijanti povećava relativni rizik od kardiovaskularnih bolesti za oko 10%. Ali ako ih imate nekoliko, efekat je aditivan", objašnjava dr *Pradeep Natarajan*, direktor preventivne medicine u opštoj bolnici u *Massachusetts*-u povezanoj sa Harvardom. Nedavno su on i njegove kolege razvili metodu procene genetskog rizika koristeći 57

varijanti za identifikaciju ljudi koji imaju visoki genetski rizik od srčanih bolesti. Zatim su odredili vrednosti genetskog rizika kod skoro 9.500 ljudi koji su učestvovali u nekoliko različitih studija kako bi testirali efekte statina koji [snižavaju holesterol](#). Svaki peti ispitanik je imao visoku vrednost genetskog rizika, što znači 60% veći rizik od obolevanja od [koronarne bolesti](#) u odnosu na osobe sa normalnim rizikom.



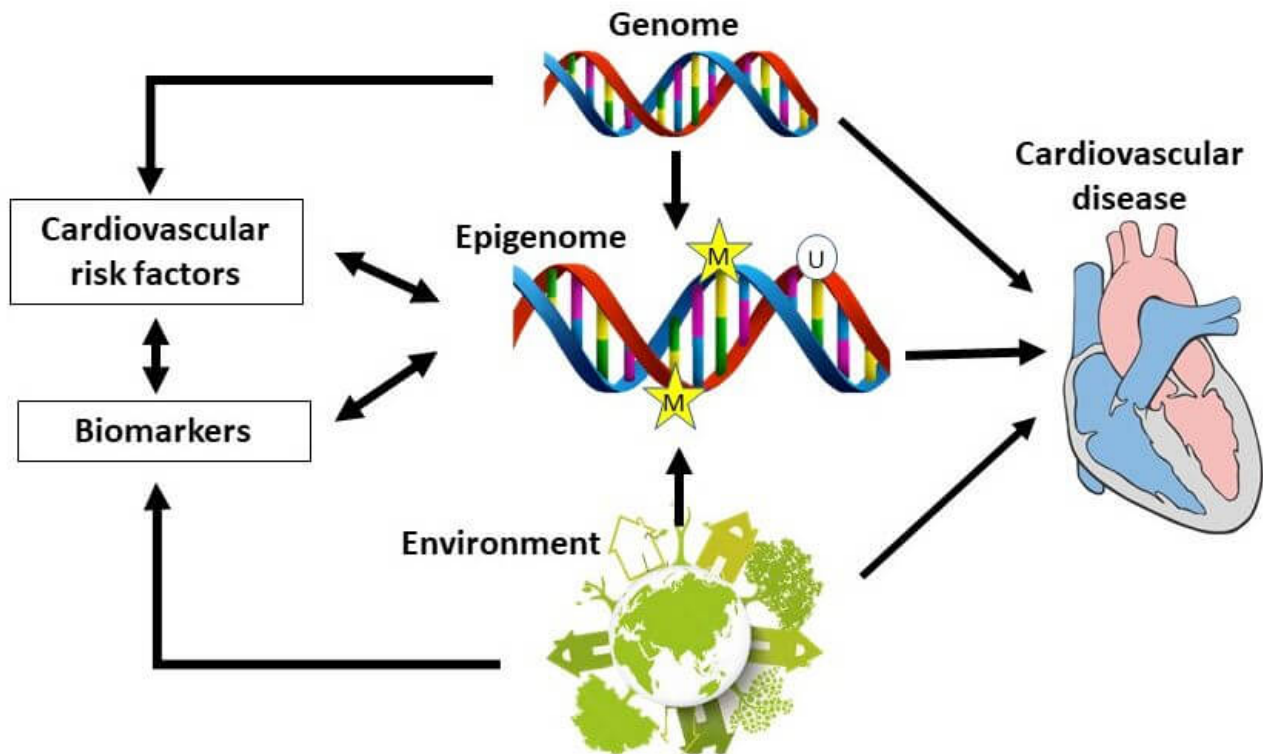
### Šta je nasledni srčani poremećaj?

Svako zdravstveno stanje koje se prenosi sa roditelja na dete zbog mutacije gena smatra se naslednim, a istraživači su identifikovali nekoliko srčanih poremećaja koji imaju genetsku osnovu. Prema Britanskom udruženju za srce (*British Heart Foundation*), kardiovaskularne bolesti koje imaju genetsku osnovu se mogu svrstati u tri široke kategorije:

- **Nasledni poremećaji srčanog ritma.** Ovi poremećaji utiču na način na koji srce kuca. Genetska anomalija može ili usporiti rad srca ili uzrokovati da srce kuca vrlo brzo. Ovi uslovi uključuju sindrom produženog QT intervala (*long QT interval*), Brugada sindrom, kateholaminergičku polimorfnu ventrikularnu tahikardiju (*catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia* - CPVT) i progresivni defekt srčane provodljivosti (*progressive cardiac conduction defect* - PCCD).
- **Nasledne kardiomiopatije.** Poremećaj gena može uzrokovati da srčani mišić postane

istanjen ili, češće, zadebljao. Ove promene u mišićnom tkivu izazivaju probleme sa kontrakcijom srca i dovode do naslednih srčanih poremećaja kao što su dilatativna [kardiomiopatija](#), hipertrofična [kardiomiopatija](#) i aritmogena kardiomiopatija desne komore.

- **Nasledni poremećaji sa holesterolom.** Većina slučajeva značajno [povišenih vrednosti holesterola](#) u određenoj porodici jeste rezultat specifične mutacije gena koja izaziva porodičnu hiperholesterolemiju.



Neke od ovih bolesti su uzrokovane samo jednom, dok su ostale posledica nekoliko genetskih mutacija koje imaju vrlo snažan efekat u izazivanju bolesti. Bolesti koje su izazvane mutacijom jednog gena, poznate i kao monogena stanja, uključuju neobične poremećaje koji uglavnom pogađaju srčani mišić (poput hipertrofične [kardiomiopatije](#)) ili električni (sprovodni) sistem srca (poput produženog QT sindroma). Drugi primer je porodična [hiperholesterolemija](#), koja izaziva vrlo visok nivo holesterola i može dovesti do prerane bolesti koronarnih arterija (koja se javlja pre 50. godine).

Ali, većina slučajeva koronarne bolesti ima poligenetsku osnovu, što znači da nastaju promenama u nizu različitih gena. Do danas su istraživači identifikovali 67 različitih mesta u nizu DNK (zvanih varijante) koja povećavaju rizik od nastanka srčanog udara. Možete imati jednu, dve ili nijednu kopiju bilo koje od ovih varijanti; što više kopija imate, rizik je veći.

### Kako se dijagnostikuju nasledni srčani poremećaji?

Pošto su određeni srčani poremećaji nasledni, možda ćete pomisliti da je genetsko testiranje

ključ za dijagnozu i lečenje. Međutim, u većini slučajeva to nije tako.

Najvažniji deo dijagnostičke slagalice može se nalaziti u vašoj porodičnoj istoriji. Pitajte roditelje, njihove roditelje, braću i sestre o javljanju različitih zdravstvenih problema, a zatim obavestite svog lekara o stanjima koja se pojavljuju kod više članova porodice. Vaš lekar će koristiti vašu porodičnu istoriju zajedno sa savremenim dijagnostičkim alatima da utvrdi da li imate nasledni srčani poremećaj. Genetski poremećaji srčanog ritma dijagnostikuju se elektrokardiografijom (EKG), a nasledne [kardiomiopatije](#) mogu se dijagnostikovati korišćenjem minimalno invazivnih metoda, kao što su ehokardiografija, CT, magnet srca ili [kateterizacija](#) srca kako bi se prikazala struktura srca. Visok nivo holesterola koji se javlja u vašoj porodici, a čija se vrednost minimalno menja uprkos prihvatanju zdravih stilova života, poput promene načina ishrane i praktikovanja [fizičke aktivnosti](#), verovatno će biti klasifikovan kao nasledni bez dodatnog testiranja.

### **Rana dijagnoza može vam spasiti život**

Budući da pojedini genetski problemi koji su u vezi sa srcem mogu da izazovu [iznenadnu srčanu smrt](#), rana dijagnoza je od presudnog značaja. Ako vaša porodica ima istoriju srčanih problema, obavezno obavestite lekara o učestaloj pojavi kardiovaskularnih bolesti. Kada se nasledni srčani poremećaji dijagnostikuju pravovremeno, oni se mogu lečiti ili nadzirati. Ove rane intervencije mogu vam pomoći da živite dug i zdrav život, bez obzira na vaš DNK.

Genetsko testiranje može igrati važnu ulogu u potvrđivanju dijagnoze kardiomiopatije, odabira odgovarajućeg terapijskog pristupa, kao i informisanog genetskog savetovanja pacijenata i porodica. Napredak u otkrivanju genetske osnove različitih oblika kardiomiopatije pa i drugih kardiovaskularnih bolesti može poslužiti za pružanje kliničke prakse zasnovane na dokazima čime se i kvalitet pružene zdravstvene usluge podiže na viši nivo.

