

Geny nebo náhoda?

Tomáš Fiala

IK IPVZ, KNTB, a. s., Zlín

Je popsán případ dvou sester katetrizovaných pro stabilní námahovou anginu pectoris CCS II. Ke klinické manifestaci u nich došlo po dosažení prakticky téhož věku – 74 let – a obě ženy měly i podobné koronarografické nálezy. V tomto případě šlo nejspíše o důsledek interakce podobné genetické výbavy a podobných enviromentálních vlivů.

Klíčová slova: ischemická choroba srdeční, genetika, koronarografie, ateroskleróza.

Genes or chance?

We report the case of two sisters catheterized for stable angina pectoris CCS II. Clinical manifestation occurred after reaching almost the same age and both women had similar findings at coronary arteries. With regard to their older ages in the time of clinical manifestation – 74 years – the result in this case was probably due to interaction of similar genetic and environmental influences.

Key words: ischemic heart disease, genetic, coronarography, atherosclerosis.

Interv Akut Kardiol 2010; 9(6): 323–325

Úvod

Budeme jednou schopni stanovit nejen riziko ischemické choroby srdeční, ale i dominantní typ klinické manifestace a lokalizaci maxima postižení koronárního řečiště?

V předložené kazuistice se ischemická choroba srdeční manifestovala u žen z jedné rodiny ve dvou generacích a po dosažení přibližně stejného věku stabilní anginou pectoris a u katetrizovaných sester i podobným postižením koronárního řečiště.

Bohužel vzhledem k vyššímu věku, ve kterém k manifestaci docházelo, se nelze vyjádřit k tomuto onemocnění u potomků vyšetřených žen, kteří jsou nyní asymptomatictí.

Kazuistika

Ke koronarografii byly přijaty v tentýž den 2 sestry, které se společně rozhodly podstoupit toto jim již dříve doporučené vyšetření, jež doposud odmítaly.

V rodině anamnéze uvádějí obě „anginu pectoris“ u matky ve věku kolem sedmdesátky, zemřela „stářím“ v 85 letech. U obou sester došlo

Obrázek 1. Starší sestra: RAO caudal, ACS bez stenóz, patrné plnění ACD z heterokolaterál

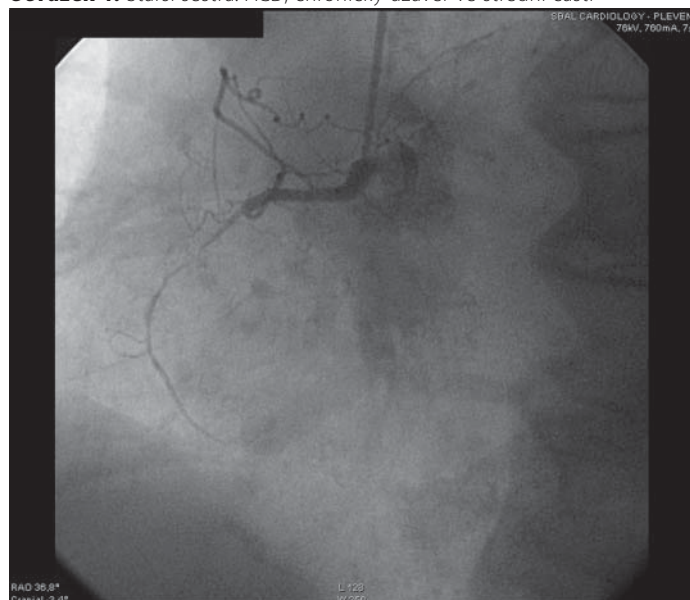
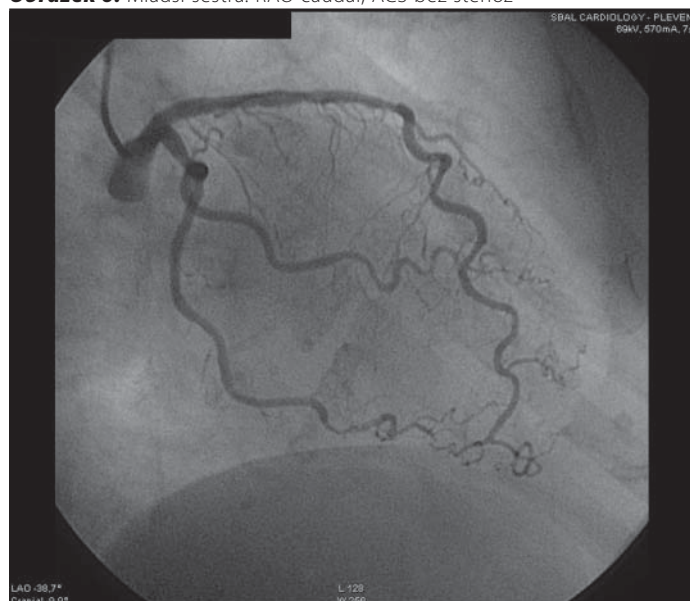
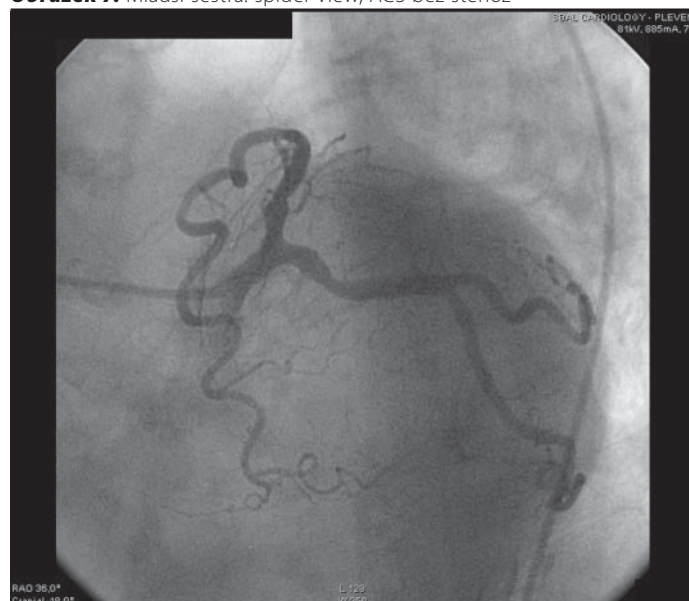
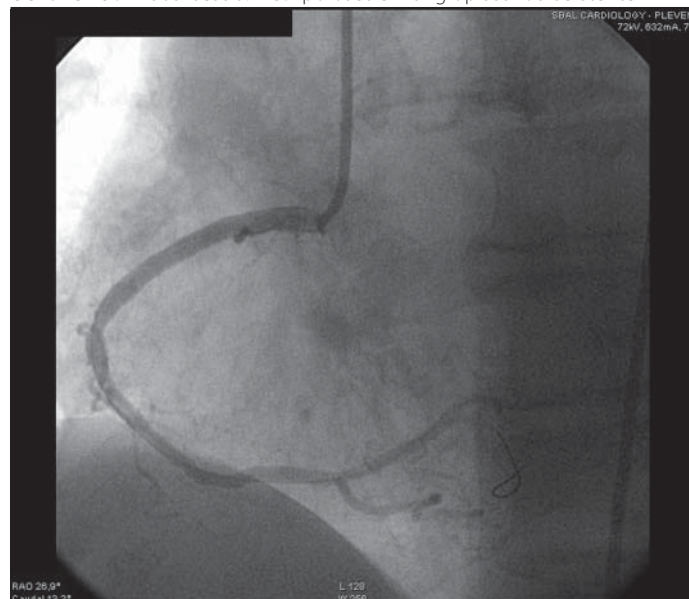


Obrázek 3. Starší sestra: LAO cranial, ACS bez stenóz, z heterokolaterál se plní ACD



Obrázek 2. Starší sestra: spider view, ACS bez stenóz



Obrázek 4. Starší sestra: ACD, chronický uzávěr ve střední části**Obrázek 5.** Starší sestra: ACD\starší po ošetření angioplastikou se stentem**Obrázek 6.** Mladší sestra: RAO caudal, ACS bez stenóz**Obrázek 7.** Mladší sestra: spider view, ACS bez stenóz**Obrázek 8.** Mladší sestra: významná stenóza ve střední části ACD**Obrázek 9.** Mladší sestra: ACD po ošetření angioplastikou se stentem

ke klinické manifestaci onemocnění kolem 74. roku jejich věku.

Starší sestra – 79 let – štíhlá, nekuřačka, anamnesticky angina pectoris CCS II. 5–6 let, dále 9 let léčena pro hypertenzi, v medikaci při přijetí Renpress + Isoptin. Laboratorně LDL 4,04, HDL 1,30, TG 1,12. Klidové EKG bez patologie. Echokardiograficky EF LK 70 %, hypertrofie levé komory.

Mladší ze sester – 76 let – štíhlá, nekuřačka, angina pectoris CCS II. cca 1,5 roku, několik let léčena pro hypertenzi, v medikaci Lacipil + Lorista. Laboratorně LDL 3,52, HDL 1,36, TG 1,26. Klidové EKG bez patologie. Echokardiograficky EF LK 65 %, hypertrofie levé komory.

Při následném vyšetření se pak ukázalo, že obě sestry měly koronarografické nálezy s dominantním postižením střední ACD. Úvaha, že mladší ze sester by měla po určité době také chronickou okluzi ACD jako její starší sestra – a to prakticky v tomtéž místě, je sice hypotetická, ale tato možnost se nepopíratelně nabízí. Škoda, že neexistuje koronarogram jejich matky – také postižená ACD?

Koronarogram starší ze sester

Chronická okluze střední ACD řešená PCI + stent, v povodí levé koronární tepny bez významných stenóz. Obrázky 1–5.

Koronarogram mladší ze sester

Významná stenóza střední ACD řešená PCI + stent, v povodí levé koronární tepny bez významných stenoz. Obrázky 6–9.

Oba výkony proběhly bez komplikací a ženy byly propuštěny následující den s medikací ACEI, betablokátor, statin a duální antiagregační terapie.

Diskuze

Vývoj aterosklerotického onemocnění koronárních tepen je většinou daný složitou interakcí

několika skupin genů a environmentálními vlivy. Pouze ve velmi malém procentu případů je zodpovědná za vývoj choroby jen jedna konkrétní mutace (1, 2).

Byly v našem případě dominantní geny, environmentální vlivy nebo šlo o náhodu?

Environmentální faktory se u obou žen podobaly – štíhlé nekuřačky, žily skromným životem v sousedních vesnicích, bez pravidelné konzumace alkoholu a s dostatkem fyzické aktivity. Obě vlastnily drobné hospodářství a jedly denně zeleninu nebo ovoce.

Vrozené rizikové faktory byly také identické: hypertenze, hypercholesterolemie a rodinná anamnéza ze strany matky.

Vliv genů na manifestaci onemocnění se nejlépe projevuje u dvojčat.

Ve dvou pracích na toto téma byl popsán s narůstajícím věkem klesající vliv genetické predispozice na manifestaci ischemické choroby srdeční a naopak vzestup vlivu životního prostředí a chování geneticky predisponovaných jedinců (3, 4).

Podobná závislost pak byla zjištěna i pro ochranný vliv pravidelné konzumace alkoholu – byl největší u těch, kteří dosáhli středního či vyššího věku (5).

Co se týče rozsahu aterosklerózy a anatomické podobnosti koronarografických nálezů, existují jednotlivé kazuistiky, které popisují u dvojčat jak nálezy prakticky identické, tak rozdílné.

Zajímavá pro tuto kazuistiku může být manifestace ischemické choroby srdeční ve stejném věku popsaná právě u dvojčat, a to i v případě, pokud žily na místech od sebe velmi vzdálených, což podtrhuje v těchto případech význam genů (6, 7, 8).

S přihlédnutím ke všem zmíněným skutečnostem, se v našem případě nejspíše jednalo o vliv podobné genetické výbavy a současně blízkého životního stylu obou žen.

Nicméně, jak také možná ukazuje tato kazuistika, snad budeme jednou schopni stanovit

nejen riziko ischemické choroby srdeční, ale i typ klinické manifestace a lokalizaci maxima postižení koronárního řečiště.

Závěr

Byl popsán případ dvou sester, u nichž došlo ke klinické manifestaci ischemické choroby srdeční formou stabilní anginy pectoris CCS II. po dosažení prakticky stejného věku a které měly při koronarografii podobné nálezy. Vzhledem k tomu, že ke klinické manifestaci došlo ve vyšším věku – 74let – šlo v tomto případě nejspíše o společný vliv podobné genetické výbavy a podobných environmentálních vlivů.

Literatura

1. Vojáček J, Kettner J. Klinická Kardiologie. Hradec Králové: Nucleus HK, 2009: 885–886.
2. Yamada Y, Izawa H, Ichihara S. Prediction of the risk of myocardial infarction from polymorphisms in candidate genes. ACC Current Journal Review 2003; 12(2): 13–14.
3. Marenberg ME, Risch N, Berkman LF, Floderus B, de Faire U. Genetic susceptibility to death from coronary heart disease in a study of twins. N Engl J Med. 1994; 330(15): 1041–1046.
4. Austin MA, King MC, Bawol RD, Hulley SB, Friedman GD. Risk factors for coronary heart disease in adult female twins: genetic heritability and shared environmental influences. Am J Epidemiol. 1987; 125: 308–318.
5. Hvidtfeldt UA, Tolstrup JS, Jakobsen MU. Alcohol Intake and Risk of Coronary Heart Disease in Younger, Middle-Aged, and Older Adults. Circulation 2010; 121: 1589–1597.
6. Frings AM, Mayer B, Böcker W, Hengstenberg C, Willemssen D, Riegger GA, Schunkert H. Comparative coronary anatomy in six twin pairs with coronary artery disease. Heart. 2000; 83(1): 47–50.
7. Turley AJ, Chen V, Hall JA. Simultaneous presentation of coronary heart disease in identical twins. Postgrad. Med. J. 2008; 84: 100–102.
8. Rizik DG, Dowler DA, Villegas BJ. Identical Twins, Identical Coronary Disease. The J. of Invasive Cardiology. 2005; 17(12).

Článek přijat redakcí: 26. 4. 2010

Článek přijat po přepracování: 9. 8. 2010

Článek přijat k publikaci: 12. 9. 2010

MUDr. Tomáš Fiala

IK IPVZ, KNTB, a. s., Zlín

M. Knesla 4024, 760 01 Zlín

makovicet@seznam.cz