



ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ

Кузнецова Ольга Игоревна

доктор медицинских наук, профессор, кафедра кардиологии, Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова;

Рогов Вячеслав Анатольевич

аспирант, кафедра биоинформатики и генетики, Московский государственный университет.

Введение

Сердечно-сосудистые заболевания (ССЗ) являются одной из ведущих причин смертности в мире. Современные исследования в области кардиологии все больше акцентируют внимание на генетической предрасположенности к этим заболеваниям. Генетические маркеры могут служить важным инструментом для ранней диагностики и профилактики ССЗ, позволяя выявить группы риска и разработать индивидуализированные стратегии лечения. Эта статья посвящена анализу существующих генетических маркеров предрасположенности к сердечно-сосудистым заболеваниям и их возможному использованию в клинической практике.

Генетические маркеры и их роль

1. Механизмы генетической предрасположенности

ССЗ имеют сложную этиологию, включающую как генетические, так и экологические факторы. На сегодняшний день выявлено множество генов, ассоциированных с развитием различных форм ССЗ. Эти маркеры могут быть использованы для прогнозирования вероятности развития заболеваний, таких как гипертония, ишемическая болезнь сердца, инсульт и атеросклероз.

2. Типы генетических маркеров

Существует несколько типов генетических маркеров, связанных с сердечно-сосудистыми заболеваниями:

- **Мономорфные маркеры (SNP)** — однонуклеотидные полиморфизмы, которые оказывают влияние на метаболизм липидов, артериальное давление и функцию эндотелия.
- **Генетические ассоциации** — исследования показывают, что определенные мутации в генах, отвечающих за синтез липидов, свертываемость крови и воспалительные процессы, увеличивают риск развития ССЗ.
- **Копийные вариации** — изменение числа копий определенных генов также связано с предрасположенностью к ССЗ.

3. Пример использования генетических маркеров

Одним из примеров является ген APOE, который играет важную роль в метаболизме липидов. Мутации этого гена ассоциированы с повышенным риском атеросклероза и ишемической болезни сердца. Другим примером является ген PCSK9, который отвечает за регуляцию уровня холестерина в крови и также может быть связан с риском развития ССЗ.

Проблемы и вызовы

1. Генетическая вариабельность

Генетическая предрасположенность к ССЗ носит многогенный характер, что затрудняет выявление четких маркеров, способных точно прогнозировать заболевание. Каждый маркер оказывает влияние в сочетании с другими генами, окружающей средой и образом жизни пациента.

2. Проблемы интерпретации данных

Большое количество генетических маркеров могут влиять на развитие ССЗ в разных популяциях, что требует точной интерпретации данных. Необходимо учитывать различия в популяционных структурах, что делает интерпретацию результатов сложной и требует дополнительной индивидуализированной диагностики.

3. Этические и социальные вопросы

Использование генетических данных в клинической практике сопряжено с рядом этических вопросов. Некоторые пациенты могут не захотеть знать о своей генетической предрасположенности к заболеваниям, особенно если это связано с высоким риском смерти. Также важно учитывать возможность генетической дискриминации, когда страх перед повышенным риском заболевания может повлиять на социальное положение человека.

Перспективы и заключение

Использование генетических маркеров для предсказания риска сердечно-сосудистых заболеваний представляет собой важное направление для индивидуализированного подхода в медицине. Однако необходимы дополнительные исследования для более точного понимания механизмов влияния генетических факторов на развитие ССЗ. В будущем возможно использование этих маркеров для создания персонализированных схем лечения и профилактики, что позволит повысить эффективность терапии и улучшить качество жизни пациентов.

Литература

1. McPherson R., et al. A common allele on chromosome 9 associated with coronary heart disease. *Science*. 2007; 316(5830): 1488-1491.
2. Kathiresan S., et al. Genetic predisposition to coronary artery disease: Insights from genetic epidemiology. *Circulation*. 2007; 115(5): 502-510.
3. Khera A. V., et al. Genome-wide polygenic scores for common diseases. *Nature Reviews Genetics*. 2018; 19(6): 301-313.
4. Lander E. S. The new genomics: Web of life. *Science*. 2003; 302(5646): 286-289.
5. Love-Gregory L., et al. The role of genetics in the etiology of cardiovascular disease. *Journal of Clinical Investigation*. 2016; 126(2): 559-567.