

Ikervizsgálatok eredményei hipertóniás betegekben

Írta: Dr. Tárnoki Ádám Domonkos

Hypertonia Magazin 2014/1

Kategória: Az érrendszer, a vérnyomás fogalma

Az egy- és kétpetéjű ikrek az utóbbi évszázadban folyamatosan az érdeklődés középpontjában állnak: tudósok különböző betegségek – így a magas vérnyomás – esetén is felteszik a kérdést: örököljük, vagy a környezeti hatások határozzák meg őket?

A klasszikus ikervizsgálatok során mind az egy-, mind a kétpetéjű ikerpárokon elvégzik a szükséges vizsgálatokat, s összehasonlítják az eredményeiket. Amennyiben az egypetéjűek (akiknek a genetikai állománya közel 100 százalékban azonos) eredményei hasonlóbbak a kétpetéjűekhez (akik genetikai állománya 50 százalékban azonos) képest, akkor kimondható, hogy a vizsgált tulajdonság hátterében a genetika áll. Ha az egy- és kétpetéjűek közötti hasonlóság közel azonos, az ún. közös környezeti tényezők (azon tényezők, amelyek nem az egyén szokásainak függvényei: pl. családi szocializáció, környezetszennyezés, egy régió étkezési szokásai) határozzák meg a betegség kialakulását. Ha viszont a kétpetéjűek eredményei hasonlóbbak az egypetéjűeknél, akkor az egyéni környezeti tényezők (azaz az egyéni életmódbeli szokások, pl. testmozgás, részben a dohányzás) felelősek a betegség kialakulásáért. Természetesen az eredmények elemzése nem ilyen egyszerű, különböző ikerstatisztikai modellek szükségesek a genetika, valamint a környezeti faktorok százalékos arányának pontos becslésére. Öröklődő betegségek esetén az ikervizsgálatok segítségével azt is meg tudjuk állapítani, hogy a gének összegző („additív”) vagy éppen nem-összegző hatása áll-e a háttérben. Ha egy betegség örökletesnek bizonyul, az azt jelenti, hogy a magas rizikójú, a betegségért felelős gén(ek)e)t hordozó szülők utódaiban (s itt a nem ikercsaládkról is beszélünk!) nagyobb az esély a betegség kialakulására, így a betegség szűrésének esetleg lehet előnye ezen családokban. Ha azonban a betegség hátterében az egyéni környezetbeli tényezők állnak, az részben jó hírként szolgál, ugyanis életmódváltással, a betegség kialakulásáért felelős rizikótényezők kiküszöbölésével valószínűleg tehetünk is ellene.

Magyarországon először az 1930-as években végeztek ikervizsgálatokat. Az 1970–1990-es évek között hazánkban az ikerkutatást dr. Métneki Júlia és dr. Czeizel Endre neve fémjelzte, vizsgálataikban döntően a fejlődési rendellenességek és az ikerség összefüggéseit tanulmányozták. A Magyar Ikerregiszter az utóbbi években éledt újjá, s ennek során több ikervizsgálatot is végeztünk dr. Littvay Levente ikerstatisztikussal együtt. Főleg a szív- és érrendszeri betegségek örökletességét vizsgáltuk.

A 2009–2010 között folyó Nemzetközi Ikervizsgálat során közel 400 ikerpárt vontunk be az érlelmeszesedés hátterének vizsgálata céljából Magyarországon, Olaszországban és az Egyesült Államokban. A kutatás eredményei kimutatták, hogy a felkari (brachiális) szisztolés és diasztolés vérnyomásértékek kialakulásáért 51, illetve 64 százalékban felelősek az öröklött tényezők, míg – szerencsére – 49 és 36 százalékban életmódunkkal befolyásolhatjuk azokat. A hagyományos vérnyomásértékeken túl azt is vizsgáltuk a magyar fejlesztésű Arteriográf segítségével, hogy az újabb, vérnyomással kapcsolatos változók is hasonlóan mérsékelten örökletesek-e. A szívközeli erek

területén uralkodó ún. centrális vérnyomás a felkari vérnyomásnál nagyobb mértékben, 60 százalékban bizonyult örökletesnek, vagyis életmóddal azt kevésbé tudunk befolyásolni. Az erek rugalmassága 50 százalékban öröklődik, s az egyéni szokásoktól függő életmódbeli tényezők (például a sós étkezés, fizikai aktivitás hiánya, részben a dohányzás) szintén mérsékelt módon állnak ezen vérnyomás-komponensek hátterében, azaz megelőzhetők, nagyrészt tehetünk ellenük. Ezzel ellentétben a nyaki ütőéren kialakuló érlemezéses plakkok létrejöttében nagyon magas arányban, 70–80 százalékban van szerepe a genetikának, ami sajnos „rossz hír” (nemcsak ikeknek), ugyanis ezen betegség kialakulását nagyjából nem befolyásolhatjuk, csak 20–30 százalékban tudjuk elkerülni a betegséget megfelelő életmód-vezetésünkkel. Így a vérnyomás-komponensek hátterében talált eredmények mind a szűrés (a mérsékelt örökletesség miatt), mind a megelőzés (a mérsékelt környezeti hatásnak köszönhetően) fontosságát húzzák alá.

A magas vérnyomás genetikája

A hipertónia genetikája azonban korántsem ilyen egyszerű, több gén együttes hatásainak eredménye. Vizsgálatunkkal elsőként sikerült kimutatnunk, hogy a felkari és centrális szisztolés vérnyomás és az erek rugalmassága között genetikai kapcsolat létezik, vagyis részben közös gének határozzák meg. Ez azt jelenti, hogy a magas vérnyomással együtt – részben örökletes tényezők miatt – „automatikusan” beindul az erek rugalmatlanodása, ami ismételt aláhúzza a megelőzés szerepét az erek öregedésének késleltetése érdekében. Felmerült az a kérdés is, hogy a szív- és érrendszeri betegségekre fokozott kockázatú betegekben előnyös lehet-e az érrugalmasság szűrése, ugyanis az erek kezdődő rugalmatlanodásának korán való felismerése esetén az időben kezdett kezelés megelőzheti, esetleg vissza is fordíthatja a későbbi betegségek kialakulását. A finn ikerregiszter munkatársaival végzett közös munkánk eredményeképpen sikerült azt is kiderítenünk, hogy azon egyiptetű ikek tagjainál, akiknek magasabb a testtömegindexe, azaz kövérebbek ikertestvérüknél, már emelkedett a vérnyomás, s ezért részben közös gének is felelősek. Ez azt jelenti, hogy az elhízás kialakulása magával vonja a magas vérnyomás kialakulását, s ezeket részben közös gének határozzák meg.

Az utóbbi évek külföldi ikervizsgálatai számos érdekes eredményre derítettek fényt. Középkorú férfiakban kimutatták, hogy a vérnyomáscsökkentő gyógyszerek szedése védelmet nyújt az időskori memóriahanyaglás ellen. Egy koreai ikertanulmány szerint mérsékelt (31–34 százalék) öröklődik az is, hogy mennyi sót fogyasztunk, s a közös környezet (pl. lakhely) nagyban befolyásolja azt. Szintén koreai kollégáink igazolták, hogy a magas vérnyomás a nyaki főütőér vastagodását okozza. Angol ikeken végzett vizsgálatban azt találták, hogy a hasi zsírszövet mennyiségének gyarapodása összefügg a magas vérnyomás kialakulásával. Fontos megjegyezni, hogy a magyar ikek vizsgálata igazolta azt, hogy a hasi zsírszövet mennyisége erősen örökletes, tehát ez genetikai úton együtt járhat a hipertónia kialakulásával. Szintén az angol ikerregiszter munkatársai bizonyították azt is, hogy a több flavonoid (pl. vörösbort, áfonya) fogyasztása csökkenti a vérnyomást, továbbá az erek rugalmasságát is javítja.

Epigenetika

Az utóbbi években előtérbe kerültek az ún. epigenetikai ikervizsgálatok. Itt a kutatók olyan egyiptetű ikerpárokat vizsgálnak, akik a közel azonos genetikai háttér ellenére egy vagy több tulajdonságban,

például a magas vérnyomásban különböznek. Itt feltehetjük a kérdést, hogy vajon a vérnyomás mérsékelt örökletessége ellenére miért térnek el az egypetájú ikerpár két tagjának vérnyomásértékei? Ezek szerint mégsem tökéletesen azonosak az egypetájú ikrek? Az epigenetikai vizsgálatok során azokat a környezetbeli tényezőket vizsgálják, amelyek a DNS-ben lévő génszakaszokat elhallgattatják, vagy éppen aktiválják, így hajlamosítva egy betegség, például a magas vérnyomás kialakulására. Ezen környezeti tényezőket nevezzük epigenetikai hatásoknak, s vizsgálatukra a különböző betegségekben szenvedő egypetájú ikervizsgálatok adnak lehetőséget.

Összefoglalva tehát elmondhatjuk, hogy a szüleinktől örökölt tulajdonságok mérsékelt módon, de hajlamosíthatnak bennünket a magas vérnyomás kialakulására, s ezen genetikai hatások magával hordozzák a különböző betegségekre való hajlamot, például az elhízást vagy a nyaki ütőerek meszesedését. A kóros vérnyomás és az érrugalmasság változásának korai felismerésére egyszerű szűrővizsgálatokkal van lehetőség, s nem szabad elfelejteni az életmódbeli tényezők szerepét sem.

Magyar Ikerregiszter

A hipertónia, az erek rugalmatlanodásának és a szív- és érrendszeri betegségek kialakulásának okait tovább vizsgáljuk magyar ikerpárokon. A jelenleg a Semmelweis Egyetemen folyó ikervizsgálatba például 35 és 75 év közötti egy- és kétpetájú ikerpárokat keresünk, akik a vizsgálatot követően megnézhetik saját szívük 3D képét is, és megtudhatják, van-e a későbbiekben szívinfarktusra hajlamosító koszorúér plakkjuk. Az ikervizsgálatokban részt vevő személyek így nemcsak a tudomány fejlődéséhez járulnak hozzá, hanem ingyenes szűrővizsgálatban is részesülnek. A vizsgálatból kiderül, milyen szerepe van a magas vérnyomásnak a koszorúér-meszesedés kialakulásában, van-e esetleg közöttük közös genetikai hatás. A 2007-ben alakult Magyar Ikerregiszter segítségével Magyarországon az ikerkutatások folytatódnak. A hazai ikerkutatások további sikereihez örömmel fogadjuk minden olyan gyermek és felnőtt egy- és kétpetájú ikerpár jelentkezését, akik szívesen bekapcsolódnának az egészségükkel kapcsolatos és a tudomány fejlődését is elősegítő ingyenes ikervizsgálatokba (jelentkezés: www.ikrek.com honlapon).