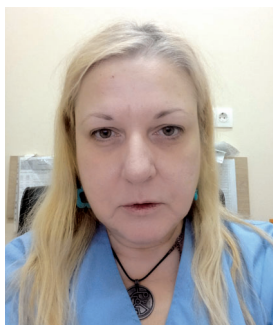


doi: 10.3897/bgcardio.31.e183802

БИОЛОГИЯ И ГЕНИ – КЛЮЧ КЪМ ПО-ПРЕЦИЗНА ДИАГНОСТИКА И ПЕРСОНАЛИЗИРАНА ТЕРАПИЯ НА СЪРДЕЧНО-СЪДОВИТЕ ЗАБОЛЯВАНИЯ

BIOLOGY AND GENES – A KEY TO MORE PRECISE DIAGNOSTICS AND PERSONALIZED CARDIO-VASCULAR THERAPY



Сърдечно-съдовите заболявания (ССЗ) остават водеща причина за смъртност и инвалидизация в световен мащаб, включително и в България. Въпреки значителния напредък на клиничната кардиология, образната диагностика и интервенционалните тех-

ники, традиционният подход често се оказва недостатъчен за пълното разбиране на индивидуалния риск, хода на заболяването и оптималния терапевтичен избор за конкретния пациент. Именно тук биологията и генетиката променят правилата на играта – от „еднакво лечение за всички“ към прецизна, персонализирана медицина.

През последните десетилетия молекулярната биология разкри сложната мрежа от механизми, които стоят в основата на атеросклерозата, артериалната хипертония, кардиомиопатиите и ритъмно-проводните нарушения. Вече е ясно, че тези заболявания не са резултат от един-единствен фактор, а от взаимодействие между гени, клетъчни процеси и фактори на средата – хранене, физическа активност, стрес и експозиция на токсини. Гените не определят съдбата ни еднозначно, но те задават рамката, в която се развиват болестните процеси.

В диагностиката на ССЗ генетичните и молекулярни маркери постепенно се превръщат в ценен инструмент. Генетичното тестване позволява ранно идентифициране на хора с повишен риск – например носители на мутации, свързани с фамилна хиперхолестеролемия, хипертрофична кардиомиопатия или вродени аритмогенни синдроми. При тези пациенти клиничните прояви могат да се появят късно или да бъдат неспецифични, но генетичната информация дава възможност за ранна профилактика, по-интензивно проследяване и навременна терапия, преди да настъпят тежки усложнения като инфаркт или внезапна сърдечна смърт.

Не по-малко значима е ролята на молекулярната биология при разбирането на патофизиоло-

гията на заболяванията. Биомаркери като тропонини, натриуретични пептиди и възпалителни медиатори вече са част от ежедневната клинична практика. Новото поколение биомаркери – микроРНК, епигенетични промени и протеомни профили – обещава още по-голяма диагностична точност. Те могат да отразяват активни клетъчни процеси в реално време и да сигнализират за субклинични увреждания, които не се виждат с конвенционалните методи.

В терапията значението на гените става все по-осезаемо. Фармакогенетиката, науката за влиянието на генетичните промени върху отговора към лекарствената терапия, променя начина, по който избираме медикаменти и дози. Класически пример са антитромбоцитните средства, при които определени генетични варианти могат да намалят ефективността или да увеличат риска от нежелани реакции. Познаването на генетичния профил на пациента позволява по-безопасна и ефективна терапия, като се избягват ненужни рискове и се подобрява прогнозата.

Генно-насочените терапии и биологичните лекарства са следващата голяма стъпка. Инхибиторите на PCSK9, разработени въз основа на генетични открития, са пример как фундаменталната биология може да доведе до революция в лечението на дислипидемията. Подобни подходи се изследват и при възпалителните механизми на атеросклерозата, където таргетирането на специфични молекулярни пътища може да намали риска от сърдечни събития, без да се засягат други физиологични процеси.

Редакторският поглед върху тази тема обаче изисква и критичност. Генетичната информация носи огромен потенциал, но и редица предизвикателства – етични, икономически и организационни. Неравният достъп до генетично тестване и високоспециализирани терапии може да задълбочи здравните неравенства. Освен това интерпретацията на генетичните данни изисква мултидисциплинарен подход и висока експертиза, за да се избегнат погрешни заключения и ненужно безпокойство у пациентите.

Въпреки тези трудности посоката е ясна. Интеграцията на биологията и генетиката в кардиологията не е временна тенденция, а стратегическа необходимост. Тя позволява да преминем от реактивна към превантивна медицина, от общи препоръки към индивидуални решения, основани на биологичните особености на всеки човек. За клиницистите това означава нов начин на мислене, за научната общност – продължаващи изследвания, а за здравните системи – инвестиции в знание и технологии.

В крайна сметка бъдещето на диагностиката и терапията на сърдечно-съдовите заболявания се изгражда на молекулярно ниво. Биологията и гените не заменят клиничния опит, а го допълват и обогатяват. Те ни дават възможност да виждаме отвъд симптомите и образните находки – да разберем самата същност на болестта и да лекуваме не просто сърцето, а човека като уникална биологична система.

Д-р Рени Цвеова
Отг. редактор на броя