

Jak wygląda badanie?



Pobranie materiału
wystarczy wymaz z policzka.



Sekwencjonowanie NGS
analiza genów LDLR, PCSK9, APOB, APOE, SLC01B1.



Interpretacja
ocena ryzyka oraz optymalizacja terapii statynami.



Raport
zawiera informacje o wykrytych mutacjach i zalecenia dotyczące leczenia i profilaktyki.

Badanie Gdzie można je wykonać?

Jeżeli chcesz dowiedzieć się więcej na temat technologii i procesu badania próbek skontaktuj się z nami:

✉ info@novazym.pl

☎ (+48) 607 312 486

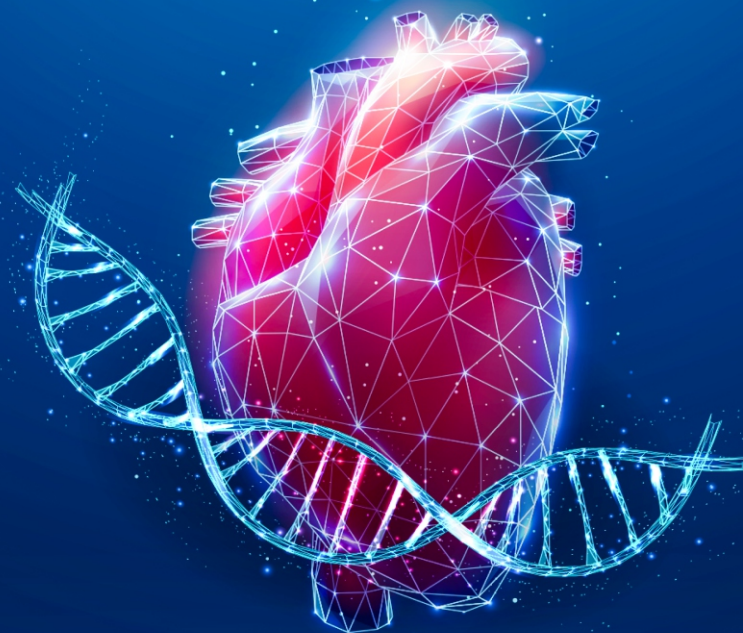
🌐 www.novazym.pl



Panel PCAD

Określenie ryzyka rozwoju choroby wieńcowej i dobór spersonalizowanej terapii statynami

Badanie analityczno-farmakogenetyczne (NGS)



Czym jest PCAD?

Panel PCAD to kompleksowe badanie genetyczne (NGS) mające na celu:

- **Wykrycie obciążeń genetycznych** związanych z rozwojem choroby wieńcowej (PCAD).
- **Personalizację leczenia statynami** w oparciu o zidentyfikowane warianty genetyczne.

Badanie obejmuje analizę kluczowych genów:

LDLR (Low-Density Lipoprotein Receptor)

Koduje receptor uczestniczący w wychwytywaniu lipoprotein o niskiej gęstości (LDL) z krwi, zapobiegając nadmiernemu gromadzeniu się „złego” cholesterolu w osoczu. Mutacje w genie LDLR mogą prowadzić do hipercholesterolemii i zwiększać ryzyko przedwczesnej choroby wieńcowej.

PCSK9 (Proprotein Convertase Subtilisin/Kexin Type 9)

Reguluje liczbę receptorów LDL na powierzchni komórek wątrobowych. Zwiększona aktywność PCSK9 ogranicza obecność receptorów LDL, co w konsekwencji podnosi poziom cholesterolu LDL. Mutacje zwiększające aktywność PCSK9 przyspieszają proces miażdżycowy i ryzyko zawału.

APOB (Apolipoproteina B)

Główny białkowy składnik strukturalny lipoprotein LDL (oraz VLDL i chylomikronów). Umożliwia wiązanie cząsteczek LDL z ich receptorami. Mutacje w genie APOB (np. p.Arg3527Trp) należą do najczęstszych przyczyn rodzinnej hipercholesterolemii obok mutacji w LDLR.

APOE (Apolipoproteina E)

Uczestniczy w transporcie cholesterolu i innych lipidów w organizmie; poszczególne warianty (ε2, ε3, ε4) wpływają na efektywność terapii statynowej oraz modyfikują ryzyko chorób neurodegeneracyjnych i miażdżycy. Wariant ε4 jest często kojarzony z wyższym poziomem cholesterolu i mniejszą skutecznością statyn.

SLC01B (Solute Carrier Organic Anion Transporter Family Member 1B1)

– Funkcja: Odpowiada za transport statyn i innych związków (np. bilirubiny) do hepatocytów. Polimorfizmy w genie SLC01B1, takie jak rs4149056, mogą zwiększać ryzyko miopatii podczas stosowania statyn. Stąd znajomość wariantu w tym genie pozwala na dobór właściwej dawki i rodzaju statyny.

Dzięki temu można **wcześnie wykryć** osoby zagrożone przedwczesną chorobą wieńcową oraz **dopasować leczenie** (statyny, inhibitory PCSK9, ezetymib) do indywidualnych predyspozycji pacjenta.

Statystyki i znaczenie kliniczne

- Co najmniej kilkaset tysięcy dorosłych Polaków ma znacznie podwyższone LDL w związku z mutacjami monogenowymi (rodzinna hipercholesterolemia, FH) lub silną predyspozycją rodzinną.
- Szacuje się, że **150–200 tysięcy** Polaków może mieć mono genową rodzinną hipercholesterolemię, głównie mutacje w genach LDLR i APOB, rzadziej w PCSK9.
- Przedwczesny zawał serca (poniżej 55. r.ż. u mężczyzn i 65. r.ż. u kobiet) w rodzinach z mutacjami genetycznymi występuje wielokrotnie częściej niż w populacji ogólnej.
- **Wczesna diagnostyka i leczenie** (głównie statynami, często z dodatkiem ezetymibu lub inhibitorów PCSK9) znacząco redukują ryzyko wystąpienia zawału u osób z FH.

Rodzinna hipercholesterolemia (FH)

1. **Główne geny:** LDLR, APOB, PCSK9, APOE, SLC01B.
2. **Częstość występowania w Polsce:** 1:200-1:250 kilkaset tys. pacjentów.
3. **Niedodiagnozowanie:** Brak badań przesiewowych powoduje, że wiele osób dowiaduje się o bardzo wysokim LDL dopiero po pierwszym incydencie sercowo-naczyniowym.
4. **Kaskadowe badania krewnych:**
 - W przypadku wykrycia mutacji w rodzinie (np. w APOB), zaleca się zbadanie krewnych pierwszego stopnia.
 - Wczesne wykrycie mutacji drastycznie obniża ryzyko zawału dzięki szybkiemu wdrożeniu leczenia.

Kryteria kwalifikacji do badania

- Młody wiek zachorowania na miażdżycową chorobę sercowo-naczyniową (zawał serca, udar).
- Wczesne występowanie żółtaków (xanthomas) lub łuku rąbkowego rogówki (arcus lipoides) przed 45. r.ż.
- Poziom **LDL-C $\geq 3,8$ mmol/L** u dorosłych lub **$\geq 2,9$ mmol/L** u dzieci.
- Krewni pierwszego stopnia osób z powyższymi objawami.
- Obrazowe dowody miażdżycy lub wywiad rodzinny przed-wczesnej choroby wieńcowej.
- Każdy, kto chce poznać swoje genetyczne predyspozycje w kierunku chorób sercowo-naczyniowych.

Dlaczego warto wykonać badanie?

- **Ocena ryzyka** przedwczesnej choroby wieńcowej u pacjentów i ich rodzin.
- **Precyzyjna personalizacja statyn** – dobór właściwego leku i dawki na podstawie wariantów w SLC01B1.
- **Wcześniejsza profilaktyka** (dieta, aktywność fizyczna, kontrola lipidów) w grupie podwyższonego ryzyka.
- **Poprawa efektywności leczenia** i obniżenie ryzyka zawału serca w przyszłości.