

Udar mózgu, którego rocznie na świecie doznaje około 8 milionów osób, jest jedną z wiodących przyczyn śmierci i niepełnosprawności osób dorosłych. W Polsce udar dotyka około 60000 osób/rok. Ze wszystkich udarów mózgu około 87% stanowią udary niedokrwienne, 10% to krwotok śródmózgowy i 3% to krwotok podpajęczynówkowy. Dowodów na genetyczne podłoże udaru mózgu dostarczają m.in. wyniki z badań nad bliźniętami oraz nad krewnymi osób, u których wystąpił udar.

Celem poniższej pracy doktorskiej była analiza znaczenia wybranych polimorfizmów trzech genów kandydatów, jako potencjalnych czynników ryzyka udaru mózgu w populacji polskiej. Dokonano również przeglądu aktualnego (w czasie jego powstawania) stanu wiedzy na temat chorób jednogennych będących przyczyną udaru mózgu.

Do badania wybrano polimorfizmy trzech genów. W populacji pacjentów z udarem niedokrwiennym w przebiegu choroby dużych naczyń, choroby małych naczyń albo zatorowości pochodzenia sercowego zbadano rozkład trzech polimorfizmów genu inhibitora aktywatora plazminogenu typu 1 (PAI-1) (-844 G/A, HindIII G/C, oraz -675 4G/5G). W populacji pacjentów z udarem krwotocznym spowodowanym pęknięciem tętniaka zbadano rozkład polimorfizmu A1/A2 genu glikoproteiny IIIa (GpIIIa). W populacji pacjentów z udarem krwotocznym, spowodowanym dwoma najczęstszymi typami: krwotokiem śródmózgowym i krwotokiem podpajęczynówkowym, zbadano rozkład polimorfizmu A1166C genu receptora angiotensyny II typu 1 (AGTR1).

Haplotyp A-G-4G genu PAI-1 dla polimorfizmów -844 G/A, HindIII G/C oraz -675 4G/5G okazał się być związany ze wzrostem ryzyka wystąpienia udaru niedokrwiennego w przebiegu choroby małych naczyń w populacji polskiej. Polimorfizm A1/A2 genu GpIIIa nie miał wpływu na ryzyko krwotoku podpajęczynówkowego z pękniętego tętniaka w populacji polskiej. Polimorfizm A1166C genu AGTR1 nie jest czynnikiem ryzyka udaru krwotocznego, natomiast genotyp AA okazał się być związany z lepszym rokowaniem w krwotoku podpajęczynówkowym spowodowanym pęknięciem