

## Frissítés a kutatási webináriumról 1

2022. január 20

Dr. Janice Atkins Exeteri Egyetem

### **1. Janice, szeretném, ha megosztaná gondolatait a szív- és érrendszeri megbetegedések alacsonyabb előfordulási gyakoriságáról a C282Y-ban homozigóta férfiak esetében mert ez érdekes, és kíváncsi vagyok, történt-e előrelépés az erre irányuló kutatásokban?**

A szív- és érrendszeri betegségek alacsonyabb előfordulási gyakoriságát látjuk a Biobank korábbi adataiban, de a közelmúltban összevetettük a hosszabb nyomon követési adatokkal, és úgy tűnik, ez a tendencia most eltűnt. Ez érdekes, mert úgy tűnik, hogy a férfiaknál valamivel nagyobb a vérnyomásproblémák kockázata, és úgy tűnik, hogy kisebb a szívbetegség kockázata. Nem tudok teljes körűen válaszolni, de úgy tűnik, hogy van és a koleszterinnek van valamilyen kölcsönhatása, és valószínűleg emiatt történik ez. További tanulmányokra van szükségünk, hogy teljesen megértsük a jelenséget.

### **2. A fokozott agyi vasfelhalmozódás érdekelne. Vizsgálták, hogy van-e összefüggés a túlzott alkoholfogyasztás és az agyi vasfelhalmozódás között?**

Összességében azt tapasztaljuk, hogy a C282Y férfi homozigóták valamivel kevesebb alkoholt fogyasztanak, mint azok, akiknél nincs mutáció. Vizsgáltuk az alkoholfogyasztást, és úgy tűnik, az nem magyarázza meg, ezért úgy gondoljuk, hogy a vas lerakódása az agyban inkább a genotípushoz köthető, mint az alkoholfogyasztáshoz.

### **3. A kezelés hatásának vizsgálata érdekében sikerült-e külön választaniuk a homozigótákat kezelt és kezeletlen csoportokra?**

Az Egyesült Királyságban nincs a kifejezetten hemokromatózis miatti vérlebcsatásnak kezelési kódja. Így a diagnosztizáltakról van információnk, és csak feltételezhetjük, hogy kezelték is őket. Elkülönítettük az adatokat azokra, akiket diagnosztizáltak és akiket nem. Jellemzően ugyanazokat az összefüggéseket látjuk az egyes csoportokban, de nem biztos, hogy mindenkit kezelték, akit diagnosztizáltak.

### **4. Vannak adataik a H63D homozigótákról?**

Igen, de én a C282Y homozigótákra koncentráltam, mert ez a legnépesebb csoport. A H63D homozigótákra és heterozigótákra vonatkozó adataink szerint nem tapasztalunk jelentős növekedést a kiterjedt megbetegedés kockázatában. A jövőbeni munkánk során nyomon kívánjuk követni ezeket a csoportokat is.

### **5. Kifejtené a kelta fajban a magas előfordulási gyakoriságot?**

Az Egyesült Királyságon belül nagyon magas arányokat látunk Skóciában, Észak-Írországban és Angliában, tehát ez összefügg a kelta vérvonallal.

## **6. Kíváncsi vagyok, miért került bele a kutatásba a tüdőgyulladás?**

Korábban kimutatták, hogy a hemokromatózis számos fertőző betegséghez köthető, ezért vizsgáltuk, mivel a tüdőgyulladás nagyon gyakori légúti megbetegedés, és a kockázat növekedését látjuk. Van valamiféle kölcsönhatás a vas és a fertőzés között, mivel a vas jelenlétében a fertőzések jobban képesek sokszorozódni. A közelmúltban vizsgáldtunk a COVID-dal kapcsolatban, de az arányok nagyon hasonlóak a genotípussal rendelkező és nem rendelkező csoportokban.

## **7. Vas és májbetegség?**

Korábbi kutatások kimutatták, hogy a májbetegség közvetlenül összefügg a hemokromatózisos emberek vastűlterhelésének mértékével, de vannak olyan egyéb tényezők, mint például a hepatitis, az alkoholfogyasztás, amelyek tovább növelik a májbetegségek kockázatát a hemokromatózisban szenvedő betegeknél. A májsugorodásban szenvedőknél nagyobb a kockázata a hepatocelluláris rák kialakulásának.

## **8. Rendelkezésre állnak-e vizsgálatok a 40 év alattiak körében?**

Az Egyesült Királyság hamarosan megkezdí a Jövők egészsége című, igen nagyszabású felmérést. A kormány által finanszírozott tanulmány célja, hogy 5 millió 18 évesnél idősebb ember egészségügyi adatait vizsgálja a genotípussal összefüggésben.

## **9. Van-e vizsgálati eredmény, hogy a COVID-ban szenvedő homozigótáknak kevésbé vagy súlyosabb a betegségük?**

Nem – tanulmányokat végeztek a COVID+ esetek kockázatáról, de a COVID súlyosságáról nem. Érdekes lenne a hosszú távú COVID-hatások vizsgálata.

## **10. Vannak-e további kutatások, amelyek kifejezetten a demenciával való összefüggést vizsgálják?**

Igen, tervezünk jövőbeni kutatásokat ezen a területen.

## **11. Ellenőrizték-e, hogy mennyi a betegek közül az önkéntes véradó, illetve vizsgálták-e az estleges szívbetegséget?**

Nem, ez nem lehetséges, mivel a UK BioBankban nincs erről feljegyzés.

## **12. A BioBank önkénteseinél végeztek-e szérum ferritin és transferrin telítettségi méréseket a kezdeti vérminták során?**

Nem, de lehetőség van utólagos elemzésre, azonban nagyon költséges lenne, mivel az 500 000 minta mindegyikére el kellene végezni.

## **13. Bekerül a hemokromatózis az Egyesült Királyság Teljes Genomszekvenálási programjába?**

*Nincs válasz.*

## **14. Említette, hogy a jövőbeni kutatások irányulnak majd arra, hogy hogyan lehetne elkezdni a minél korábbi vizsgálatokat, főleg férfiaknál, akik már fiatalon elkezdhetik felhalmozni a vasat. Ahol én élek, nem végeznek genetikai tesztet a fiamon, mert nem magas a vasértéke, ezért jó**

lenne tudni, milyen tervek jöhetnek szóba. Úgy értem, hogy elérhetővé kell tenni a tesztelést mindenki számára, akinek a szülője C282Y homozigóta.

*Nincs válasz.*