

Porovnanie fenotypu pacienta s geneticky potvrdenou FH voči pacientovi, u ktorého DNA analýza bola negatívna

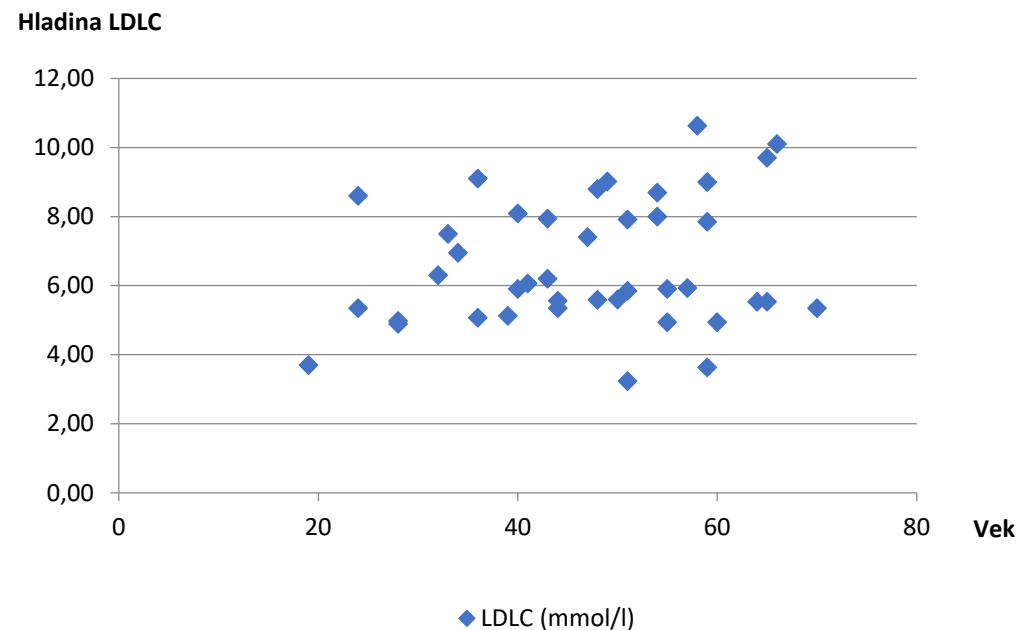


MUDr.Katarína Gonová
Interná ambulancia Piešťany
Regionálne MEDPED centrum Piešťany

Úvod

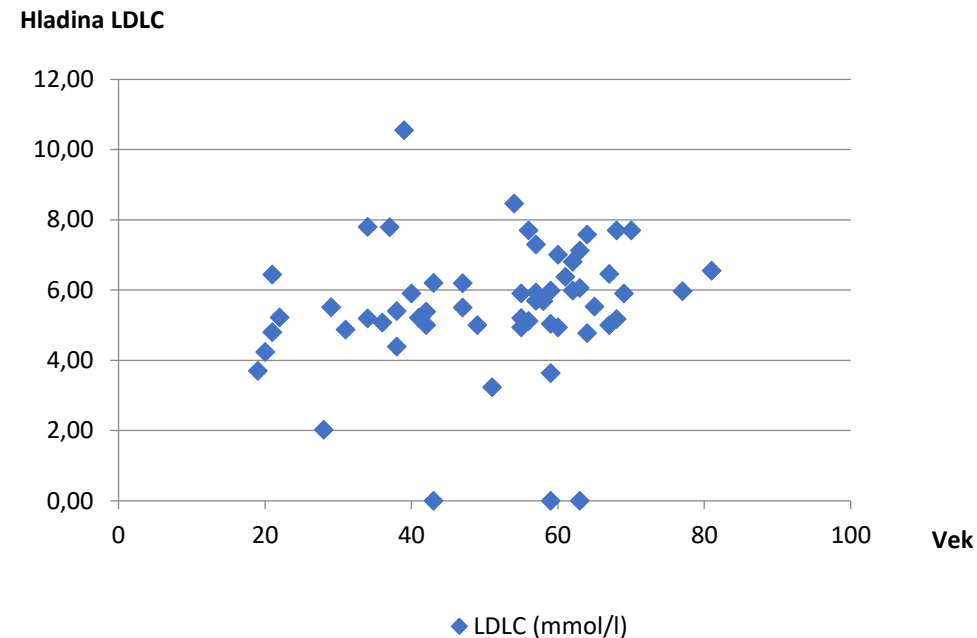
- Metóda: Analýza MEDEPED databázy r.2018 (743 pacientov)
- Cieľ: porovnať rozdiely vo fenotype u pacientov s geneticky potvrdenou mutáciou FH vs pacientov s geneticky negatívnou DNA analýzou
- Charakteristika súboru: porovnanie pacientov s LDL-R pozit. a negat. mutáciami a Apo-B pozit. a negat. mutáciami
- Spracovanie a komparácia dát: k veku, pohlaviu, hladiny LDL-C, vstupnej diagnóze, prítomnosti xantómov

Priemerná hladina cholesterolu LDLR +



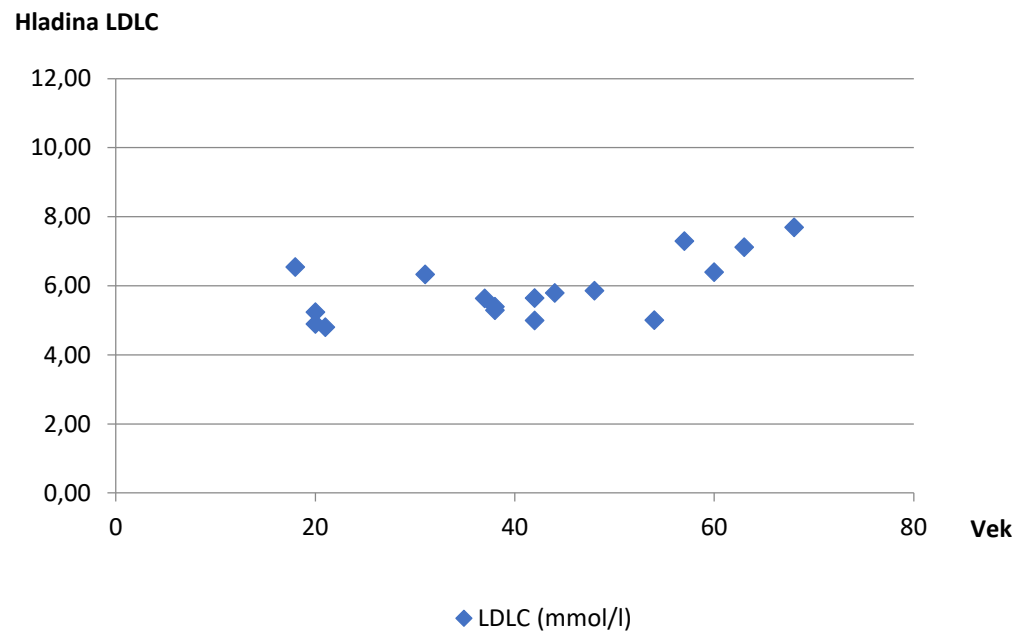
Graf č.1: Podiel hladiny LDL-C k veku v súbore pacientov s prítomnou mutáciou génu LDL-R (LDLR +)

Priemerná hladina cholesterolu LDLR -



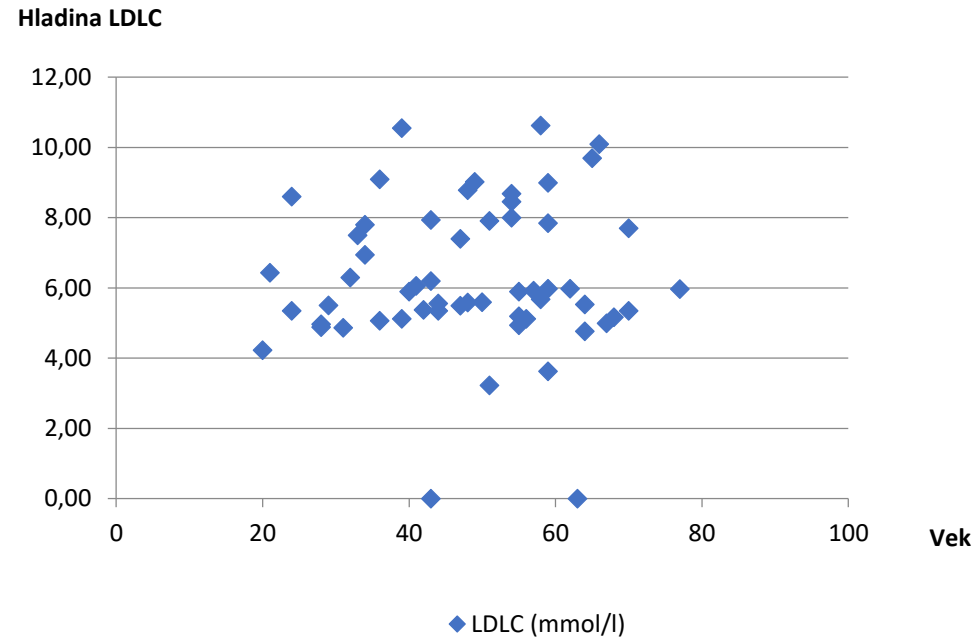
Graf č.2: Podiel hladiny LDL-C k veku v súbore pacientov s neprítomnou mutáciou génu LDL-R (LDLR -)

Priemerná hladina cholesterolu ApoB+



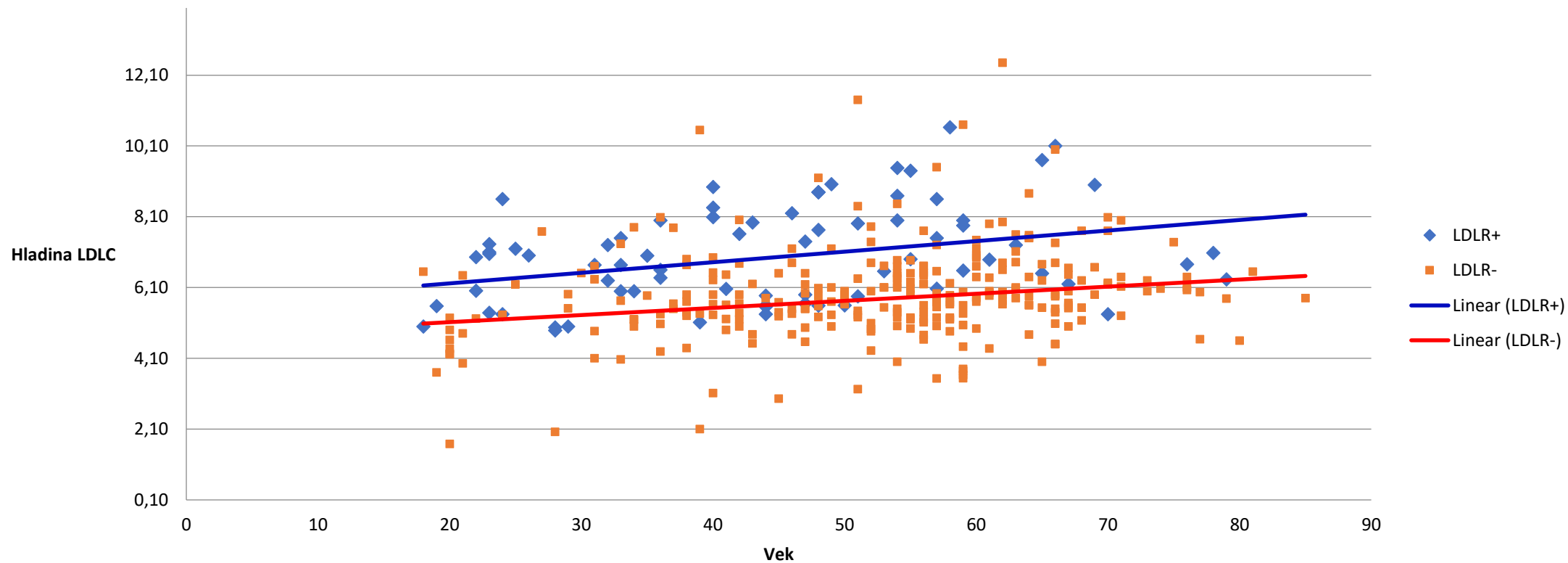
Graf č.3: : Podiel hladiny LDL-C k veku v súbore pacientov s prítomnou mutáciou génu ApoB (ApoB +)

Priemerná hladina cholesterolu ApoB-

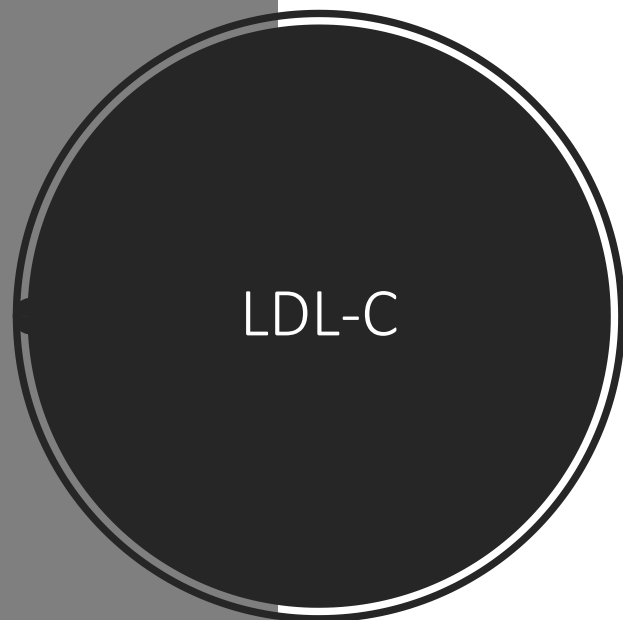


Graf č. 4: Podiel hladiny LDL-C k veku v súbore pacientov s neprítomnou mutáciou génu ApoB (ApoB -)

Priemerná hladina cholesterolu LDLR+ vs. LDLR-

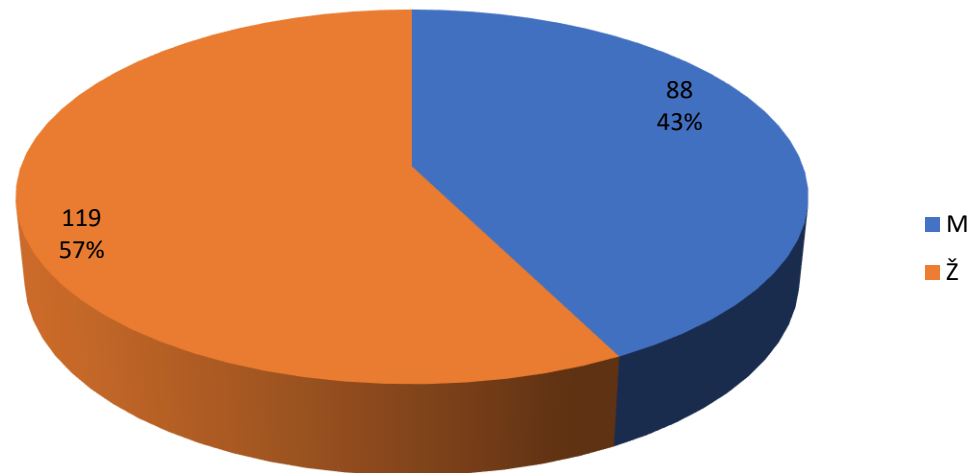


Graf č.5: Trendové čiary (lineárna regresia) distribúciou hladín LDL-C k veku v súbore pacientov s prítomnou a neprítomnou mutáciou génu LDL-R (LDLR +, LDLR –)



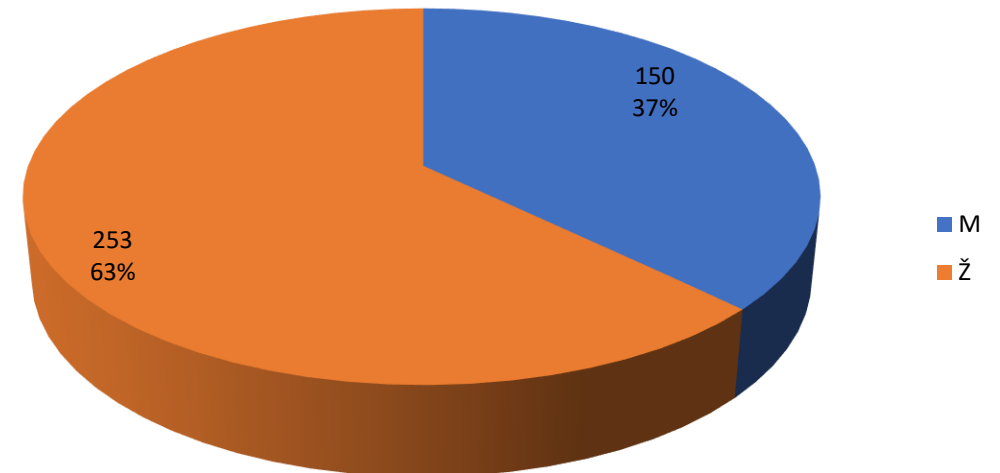
Ø LDLC+	Ø LDLC-
6,13mmol/l	5,91mmol/l
F-Test	0,003751

Pohlavie LDL-R+



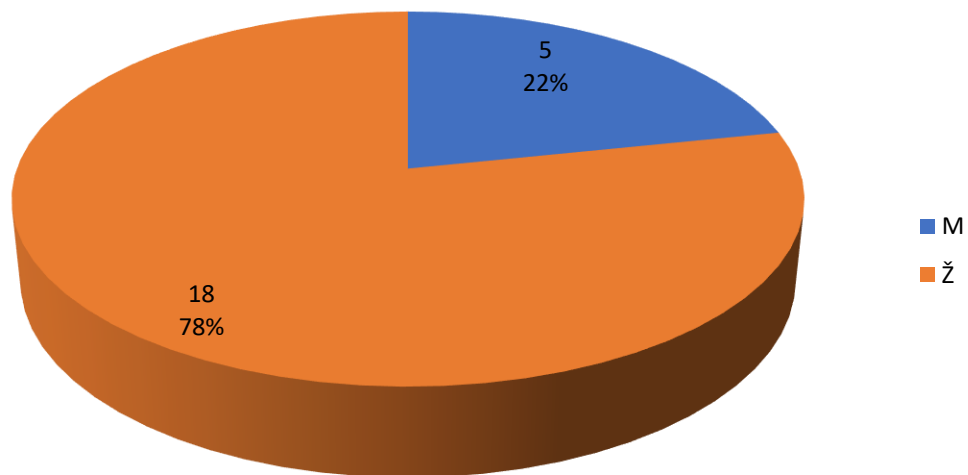
Graf č.6: Podiel populácie podľa pohlavia s LDL-R pozit. mutáciou

Pohlavie LDL-R -



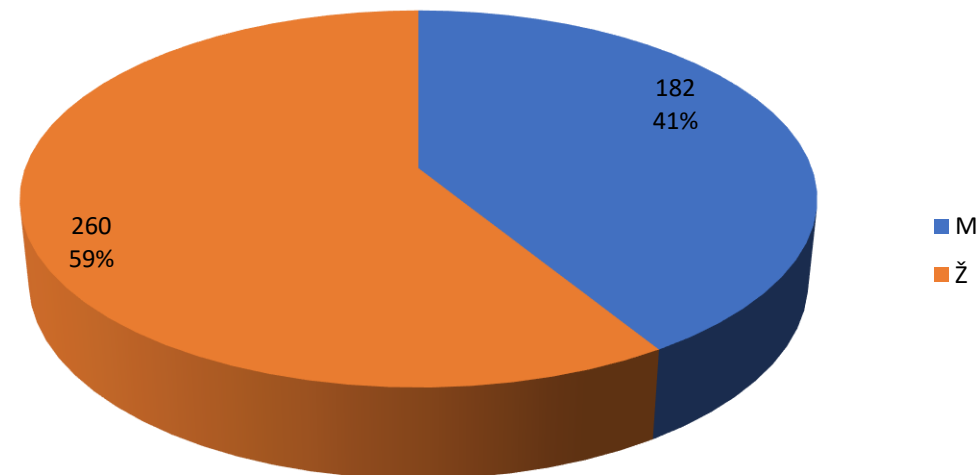
Graf č.7: Podiel populácie podľa pohlavia s LDL-R negat. mutáciou

Pohlavie ApoB+



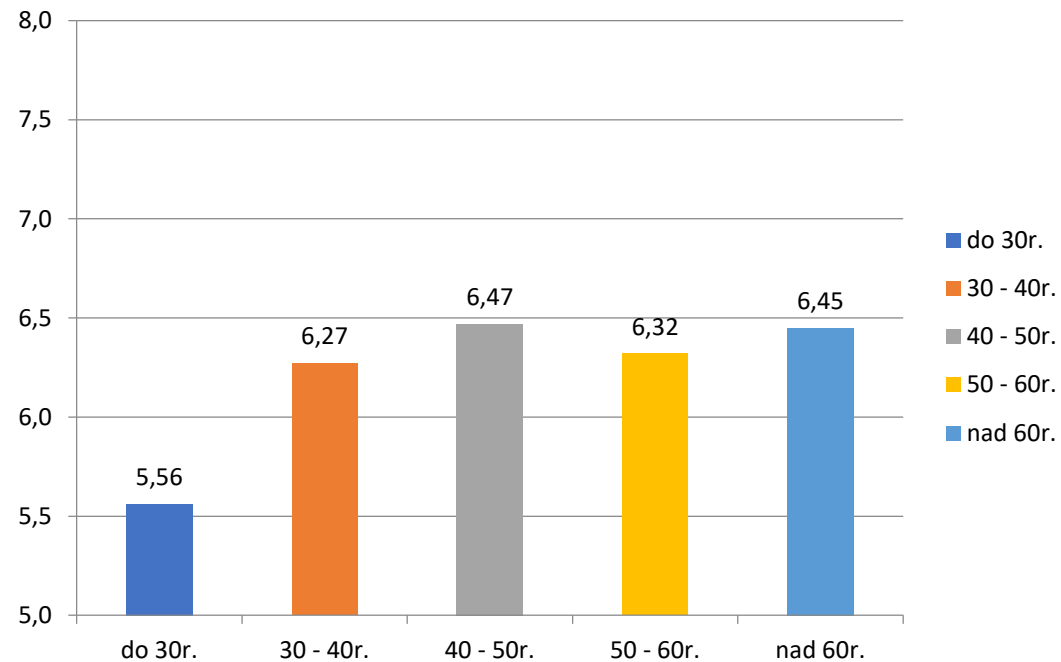
Graf č.8: Podiel populácie podľa pohlavia s ApoB pozit. mutáciou

Pohlavie ApoB-



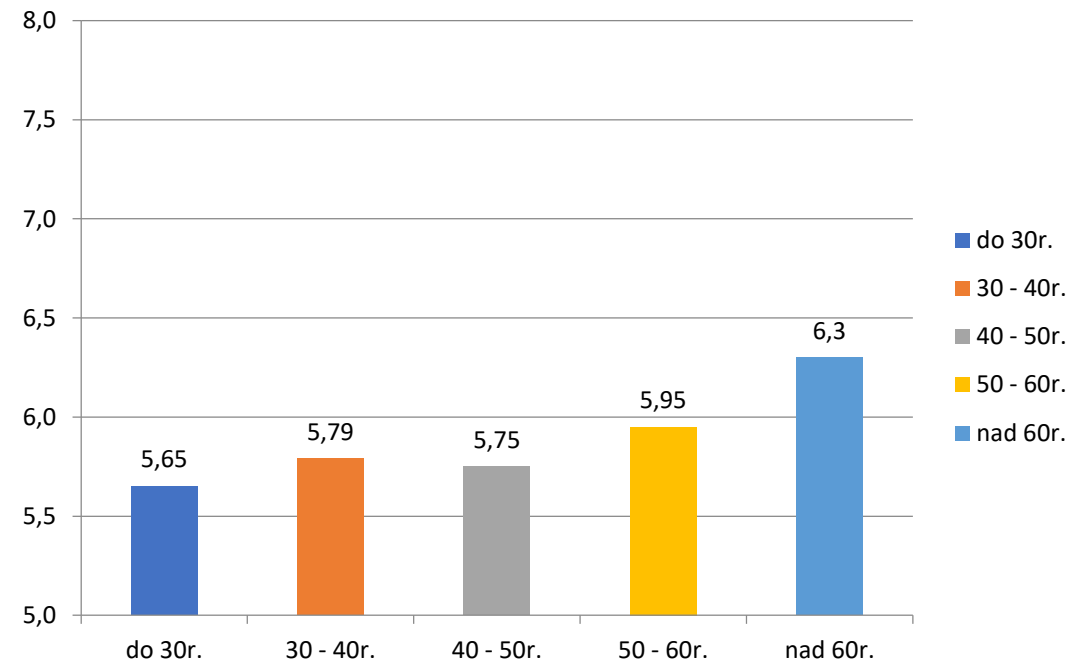
Graf č.9: Podiel populácie podľa pohlavia s ApoB negat. mutáciou

Priemerná hladina LDLC pri LDL-R+

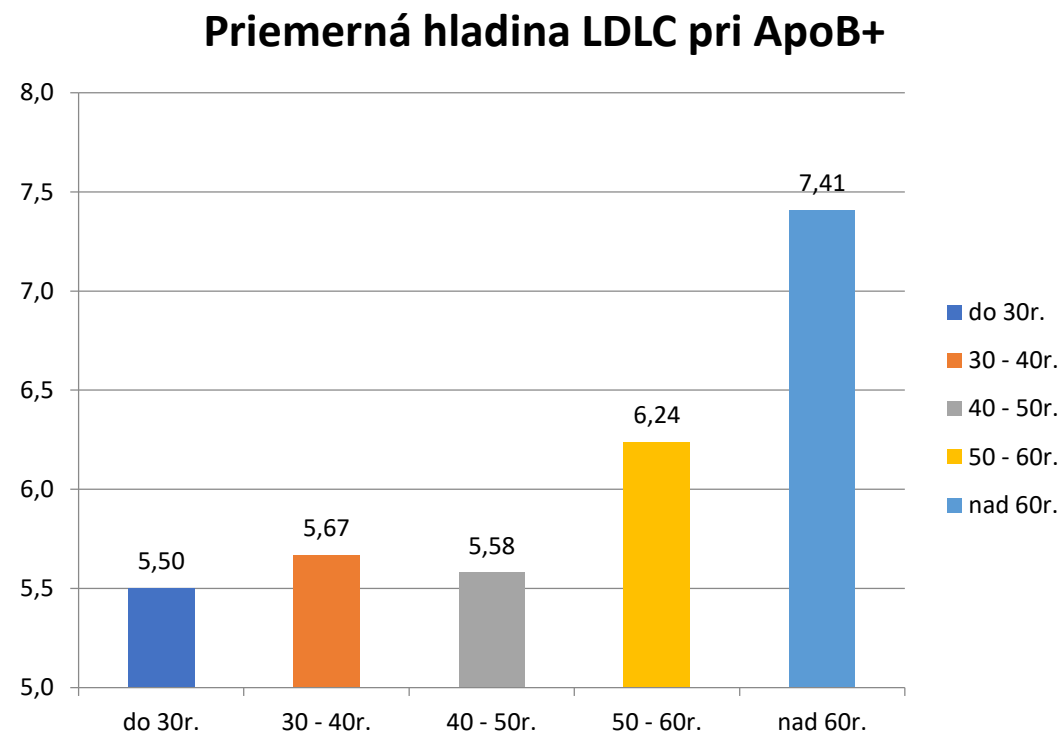


Graf č. 10: Priemerná hladina LDLC vo vekových skupinách pri LDL-R pozit. mutácii

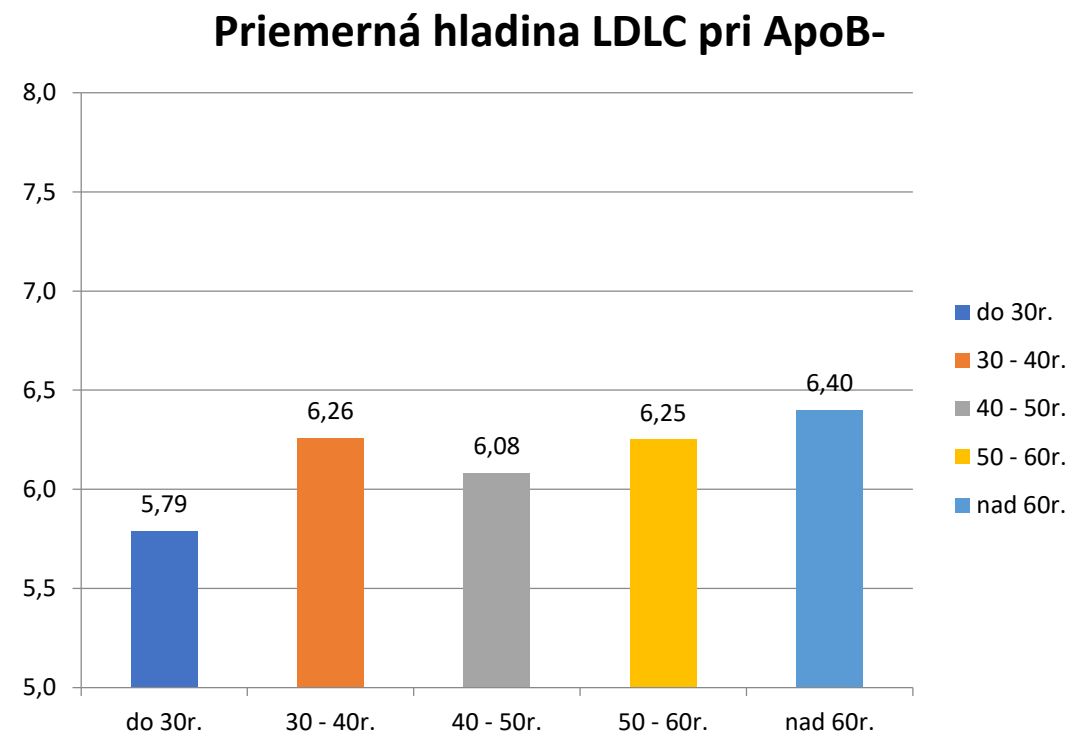
Priemerná hladina LDLC pri LDL-R -



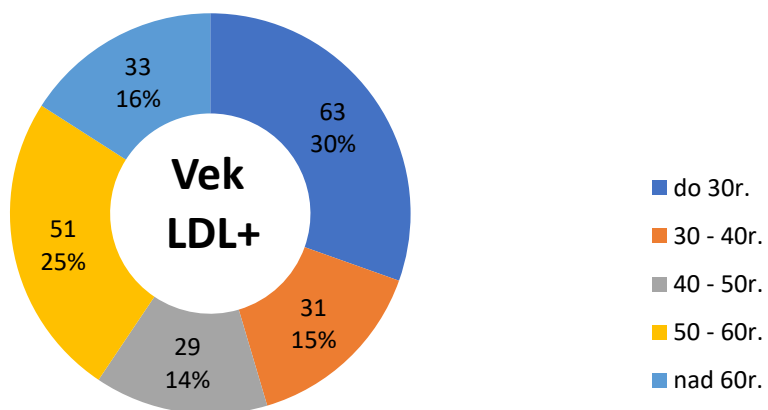
Graf č.11 : Priemerná hladina LDLC vo vekových skupinách pri LDL-R negat. mutácii



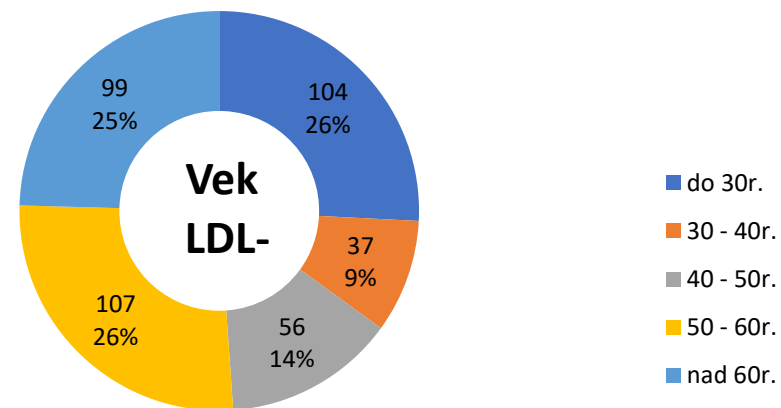
Graf č.12: Priemerná hladina LDLC vo vekových skupinách pri ApoB pozit. mutácii



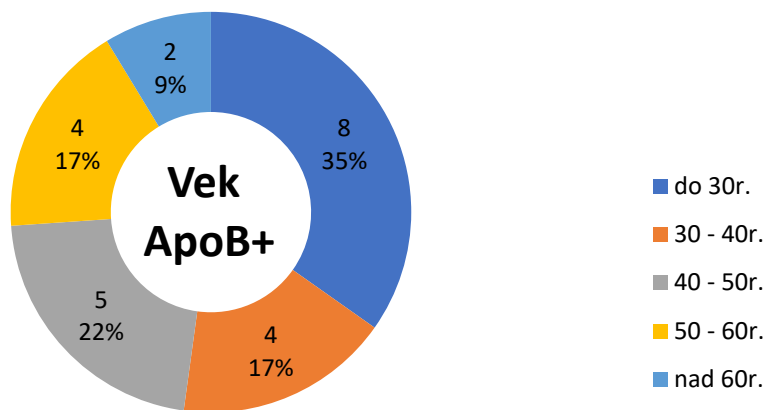
Graf č.13: Priemerná hladina LDLC vo vekových skupinách pri ApoB negat. mutácii



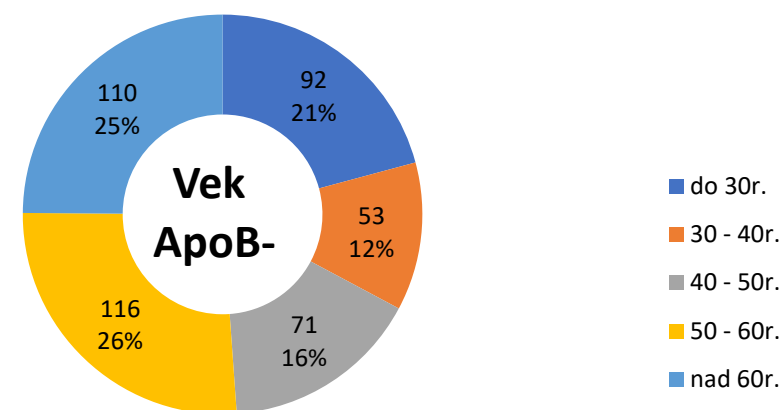
Graf č.14: Podiel LDL-R pozit. mutácií v jednotlivých vekových skupinách



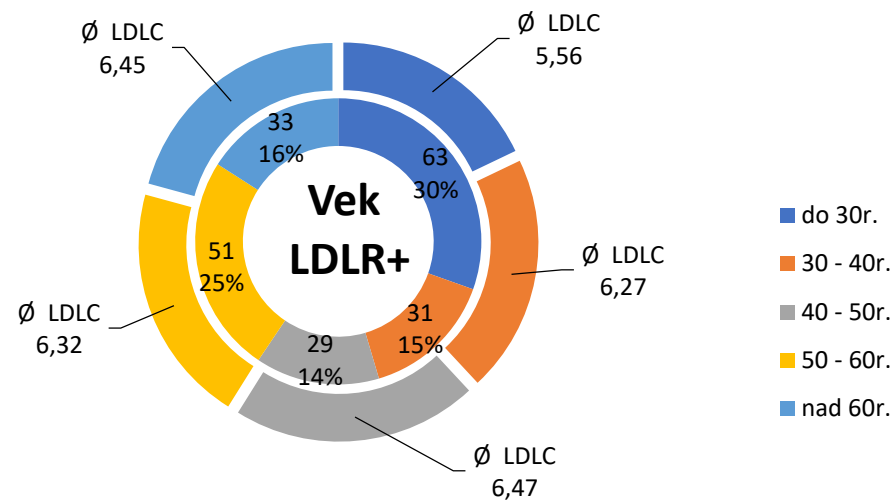
Graf č.15: Podiel LDL-R negat. mutácií v jednotlivých vekových skupinách



Graf č.16: Podiel ApoB pozit. mutácií v jednotlivých vekových skupinách

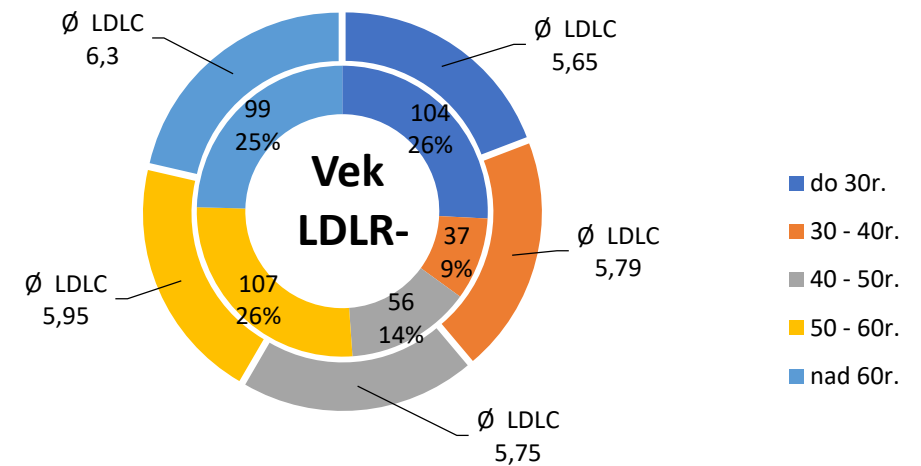


Graf č.17: Podiel ApoB negat. mutácií v jednotlivých vekových skupinách



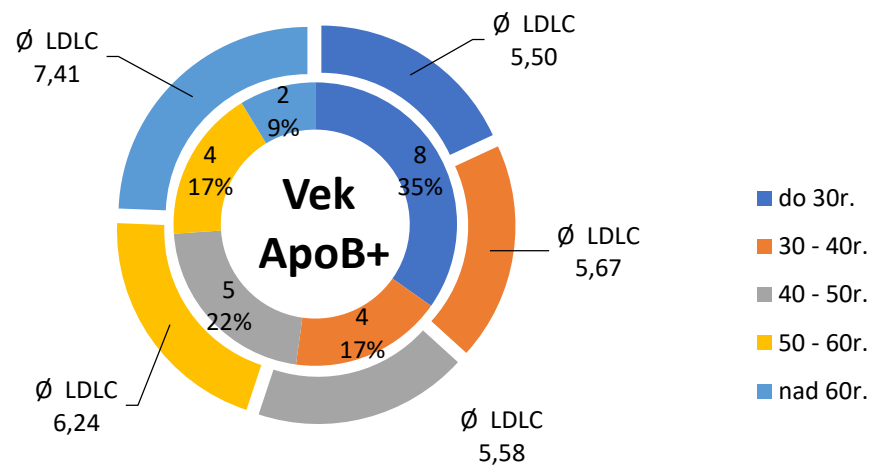
Graf č.18: Podiel LDL-R pozit. mutácií v jednotlivých vekových skupinách

Priemerná hladina LDL-C v príslušnej vekovej skupine LDL-R pozit. súboru



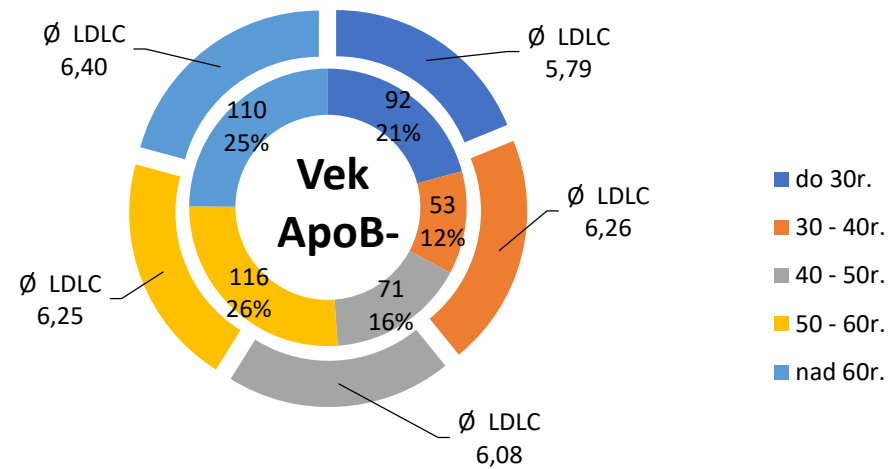
Graf č.19: Podiel LDL-R negat. mutácií v jednotlivých vekových skupinách

Priemerná hladina LDL-C v príslušnej vekovej skupine LDL-R negat. súboru



Graf č.20: Podiel ApoB pozit. mutácií v jednotlivých vekových skupinách

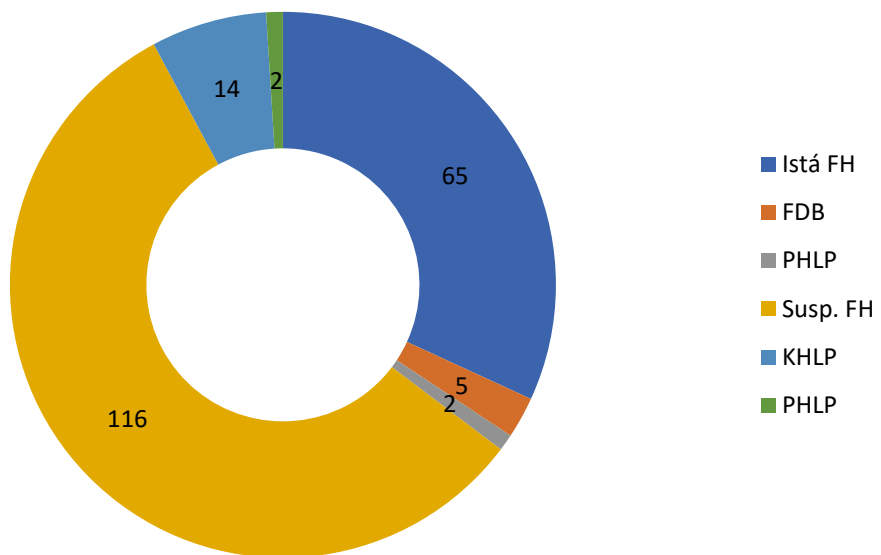
Priemerná hladina LDL-C v príslušnej vekovej skupine ApoB pozit. súboru



Graf č.21: Podiel ApoB negat. mutácií v jednotlivých vekových skupinách

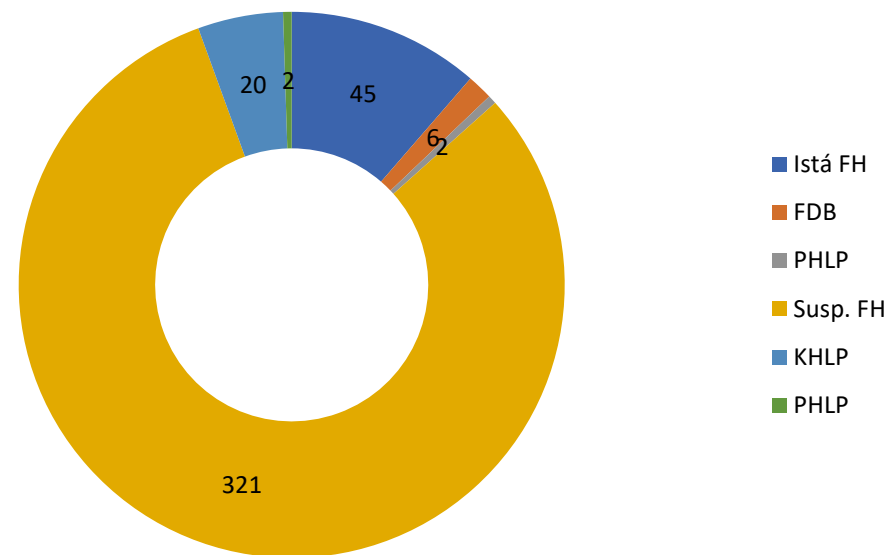
Priemerná hladina LDL-C v príslušnej vekovej skupine ApoB negat. súboru

Vstupná diagnóza LDL-R +



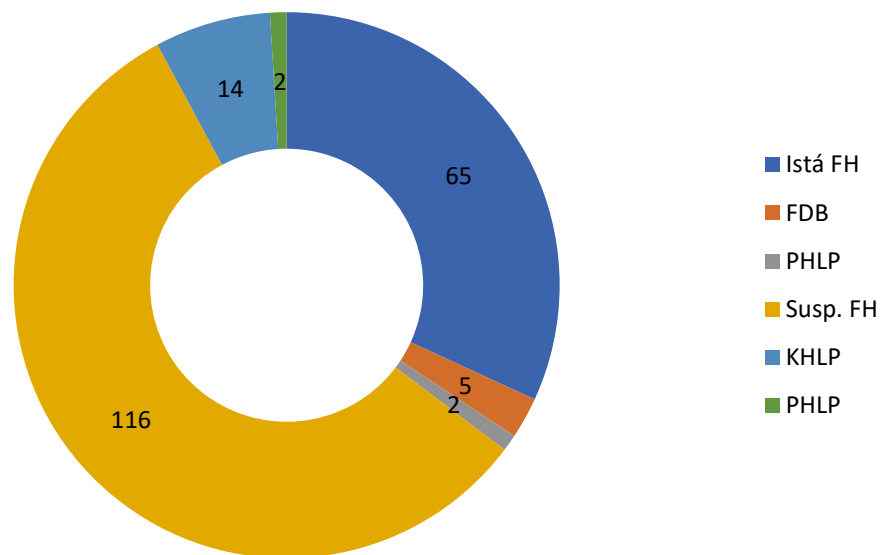
Graf č.22: Podiel vstupnej diagnózy v súbore LDL-R pozit. mutácií

Vstupná diagnóza LDL-R -



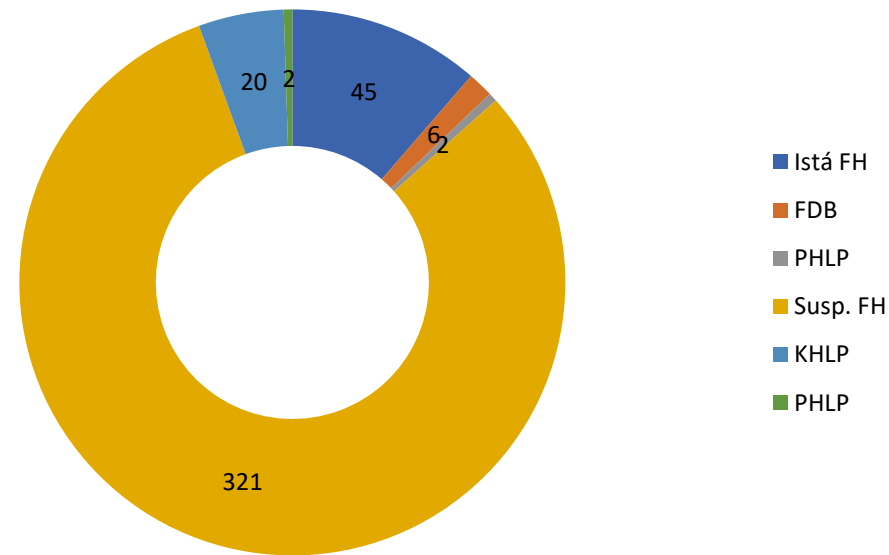
Graf č.23: Podiel vstupnej diagnózy v súbore LDL-R negat. mutácií

Vstupná diagnóza ApoB+



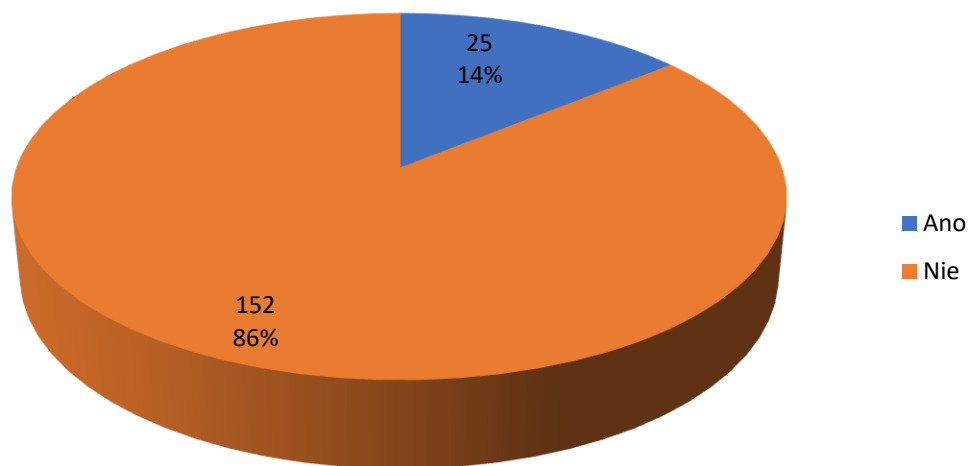
Graf č.24: Podiel vstupnej diagnózy v súbore ApoB pozit. mutácií

Vstupná diagnóza ApoB-



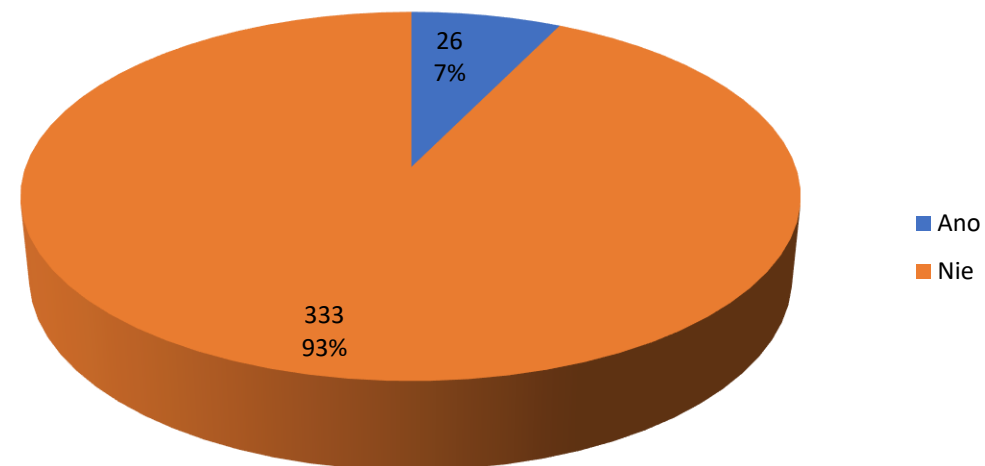
Graf č.25: Podiel vstupnej diagnózy v súbore ApoB negat. mutácií

Výskyt xantómov LDLR +



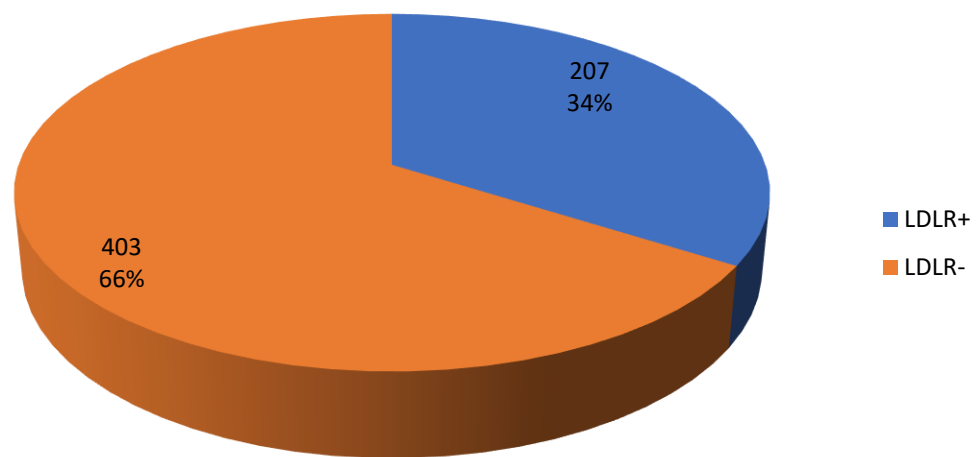
Graf č.26: Zastúpenie xantómov v súbore LDL-R pozit. mutácií

Výskyt xantómov LDLR -



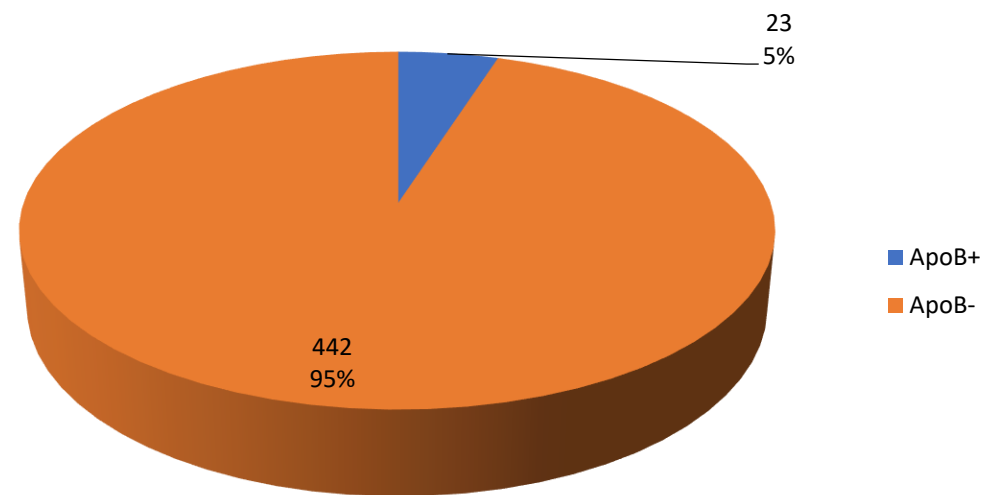
Graf č.27: Zastúpenie xantómov v súbore LDL-R negat. mutácií

Rozdelenie LDL-R



Graf č.28: Percentuálny podiel LDL-R pozit. a negatívnych mutácií v súbore

Rozdelenie ApoB



Graf č.29: Percentuálny podiel ApoB pozit. a negatívnych mutácií v súbore

- Ďalšie možnosti a výstup pri spracovaní databázy:

- porovnať výskyt KVO u pacienta, výskyt KVO u prvostupňových príbuzných v jednotlivých súboroch
- zhodnotiť pacientov s negatívnymi mutáciami, u kt. bol istý fenotyp FH a prítomné xantómy
- data štatisticky zvalidovať

- Využitie poznatkov: modifikácia DLCS kritérií podľa výsledkov slovenskej MEDPED databázy

- Záver: podľa získaných analýz sa ako významný faktor javí:

vek a mutácie

(častejší výskyt pozit. mutácií génov LDLR a ApoB vo vekovej skupine < 40 r., častejší výskyt negat. mutácií génov LDLR a ApoB vo vekovej skupine > 50r.)

LDL-C a vek

(priemerná hladina LDLC vo vekových skupinách pri LDL-R pozit. mutácii < **6mmol/l vo vek. skupine < 30 rokov, LDL-C > 6mmol/l vo vek. skupine > 30 rokov**)

priemerná hladina LDL-C ∅ LDLC+ 6,13 mmol/l ∅ LDLC- 5,91mmol/l F-Test 0,003751

- „cost“ efektívnosť pri stratégiách skríningu pre FH v prospech testovania mladých ľudí a žien (Marks, 2002)