

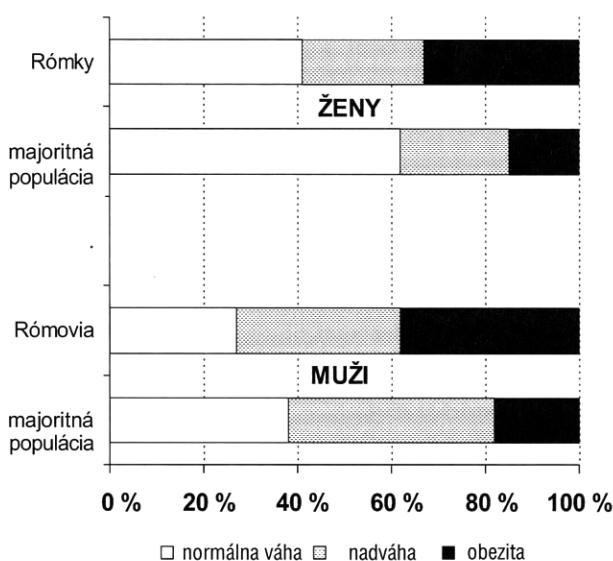
Môžu byť sporivé gény hrozbou?

V súvislosti s tromi najrozšírenejšími a vzájomne prepojenými ochoreniami – obezitou, cukrovkou (2. typu) a kardiovaskulárnymi poruchami sa dostávajú do centra pozornosti lekárov a molekulárnych biológov tzv. sporivé alebo šetriace gény a metabolický syndróm (syndróm X). Sporivé gény sa vyvinuli u našich prapredkov v časoch, keď sa obdobia hojnosti potravy striedali s obdobiami jej nedostatku až hladu. V nepriaznivých obdobiach bolo výhodné mať priamo v telesných tkanivách bohaté zdroje energie, hlavne vo forme tukov, a súčasne dostatok svalového tkaniva, potrebného na lov a boj. Prírodným výberom sa vyvinul „šporovlivý“ genotyp, ktorý pomáhal organizmu účelne využívať potravu v období hojnosti. Biochemický proces účelného využitia potravy spočíva v tom, že po prijatí potravy stúpne hladina krvného cukru – glukózy a nasleduje veľmi intenzívna produkcia inzulínu v slinivke brušnej (pankreas). Inzulín urýchľuje ukladanie tukov do rezervných tkanív. Súčasne sa znižuje citlivosť svalových buniek na inzulín, klesá prienik glukózy do svalov a mozog primárne využíva krvný cukor. Pretože nie je potrebná tvorba glukózy z bielkovín, svalové bielkoviny zostá-

vajú ušetrené. Opísaný veľmi účelný metabolický proces umožnil našim predkom prežiť obdobia hladu, a preto sa sporivé gény v populácii rozširovali. Naopak, jedinci, ktorí takýto sporivý mechanizmus nemali, vyhynuli.

Dnes už vo väčšine štátov, i keď nie na celom svete, hladomor nehrozí, a ukazuje sa, že sporivé gény sa stávajú hrozbou. Väčšina ľudí má dnes nízku fyzickú aktivitu, a súčasne prijíma energeticky bohatú potravu. „Šporovlivý“ genotyp spôsobuje poruchy vo využívaní krvného cukru tkanivami, čo vedie k zvýšenému ukladaniu tukov (→ obezite) a k poškodeniu Langerhansových ostrovčiek v pankrease (→ diabetes). Výsledkom je tzv. *metabolický syndróm* (*syndróm X*), ktorý podstatným spôsobom ohrozuje integritu srdcovo-cievneho systému. Tento syndróm možno definovať ako súbor nebezpečných metabolických porúch, ktoré vedú až k infarktu srdcového svalu alebo k mozgovej porážke. Svetová zdravotnícka organizácia (WHO) definuje *syndróm X* ako súbežný výskyt cukrovky druhého typu (alebo inzulínovej rezistencie) a najmenej dvoch ďalších kardiovaskulárnych rizikových faktorov, ako je obezita, vysoký krvný tlak, vysoké koncentrácie triglyceridov v krvi a nízke koncentrácie ochranného HDL-cholesterolu.

1. Výskyt obezity u rómskych mužov (38 %) a žien (33 %) je podstatne vyšší ako u majoritnej populácie SR



Sporivé gény v rómskej populácii?

Rómska populácia v Slovenskej republike doteraz unikala pozornosti biochemického epidemiologického výskumu. Z výsledkov domácich i zahraničných štúdií vyplýva, že jej zdravotný stav je horší, ako majoritného obyvateľstva SR (slovenskej a maďarskej národnosti). Štúdie sú však väčšinou všeobecne zamerané, niektoré sa špecializujú na chorobné stavy podmienené infekčnými ochoreniami alebo genetickými poruchami detí, ale málokto sa zoberá mechanizmom vzniku najrozšírenejších ochorení, napr. srdcovo-cievnych a nádorových. Naším cieľom bolo preklenúť túto priepasť a získať komplexný obraz o životnom štýle, somatometrických parametroch, výžive, biochemických procesoch a psychosociálnych faktoroch Rómov, ktorí žijú v pomerne priaznivých sociálnych podmienkach v západnej časti Slovenska. Hlavným a originálnym výsledkom nášho výskumu je zistenie, že veľkú časť Rómov ohrozuje tzv. syndróm X (= inzulínová rezistencia).

• **Obezita.** U rómskeho obyvateľstva, ktoré žije v ekonomicky priaznivejších podmienkach, je na prvý pohľad zrejmy častý výskyt centrálnej obezity. Aj výsledky nášho výskumu túto skutočnosť potvrdili. Namerané hodnoty BMI (*Body Mass Index* – hmotnosť/výška²), ktorý je ukazovateľom množstva tuku v tele, boli u Rómov, nezávisle od pohlavia, podstatne vyššie (obr. 1). Takisto obvod pásu majú podstatne väčší ako majoritné obyvateľstvo.

• **Inzulínová rezistencia.** Hladinu inzulínu, ktorá sa zisťuje meraním nalačno, mali Rómovia, najmä rómske ženy, podstatne vyššiu (majoritné obyvateľstvo 8,7, Rómky 13,5 mU/l). Hladina inzulínu stúpa so zvyšovaním obsahu tuku v tele (BMI), tento vzostup je u Rómov podstatne výraznejší.

• **Triglyceridy.** Hladina triglyceridov bola u Rómov oboch pohlaví podstatne vyššia ako u majoritného obyvateľstva. Nárast hladiny triglyceridov s vekom bol výrazný a v každom intervale signifikantne vyšší u Rómov (obr. 2).

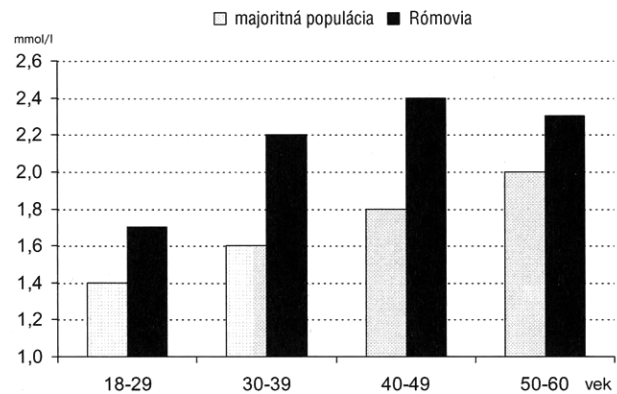
• **HDL-cholesterol.** Aj priemerné hodnoty hladiny ochranného pôsobiaco HDL-cholesterolu, ktorá sa vekom výraznejšie nemení, majú Rómovia všetkých vekových kategórií nižšie ako majoritné obyvateľstvo. Všetky priemerné hodnoty sa u rómskej populácie nachádzajú pod hladinou HDL, ktorá zabezpečuje zreteľne redukované riziko aterosklerozy. Ide o originálny, doteraz neznámy poznatok. Je pozoruhodné, že hladinu celkového cholesterolu, ktorú mnohí pokladajú za jeden z hlavných rizikových faktorov aterosklerozy, majú Rómovia rovnakú ako Slováci.

• **Hypertenzia.** Systolický krvný tlak bol signifikantne vyšší u rómskych žien, diastolický bol preukazne vyšší u oboch pohlaví Rómov. Našli sme tesnú koreláciu medzi nadváhou či obezitou a diastolickým krvným tlakom.

Rómska populácia zodpovedá definícii syndrómu X vo všetkých piatich bodoch a bola by vďačným objektom hlbšieho molekulárnobiologického výskumu v tejto dôležitej oblasti, týkajúcej sa prevencie aterosklerozy a diabetu II. typu. Nedávno k podobnému záveru prišli aj americkí autori.

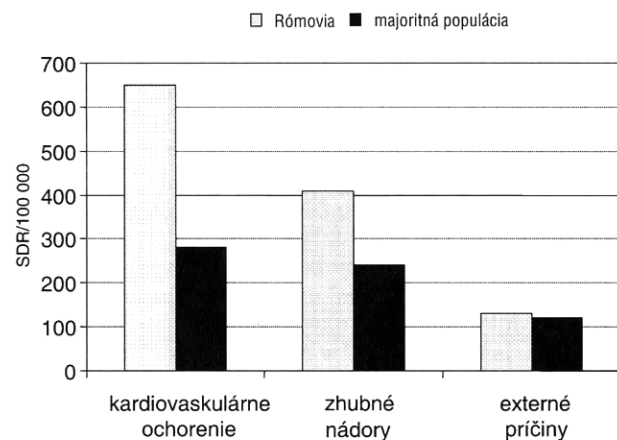
Presný počet Rómov-diabetikov nepoznáme, ale podľa čiastkových správ usudzujeme, že je to veľmi vysoké číslo. Odhadujeme, že sa môže približovať k 15 – 30 % dospelého obyvateľstva. Rómovia zo západného Slovenska pripomínajú populácie, ktoré náhle zmenili pôvodný, veľmi skromný životný štýl za mestský a podstatne zvýšili spotrebu energie, cukru, vymlieňaných obilnín a tukov. Pripomínajú Indiánov

Hladina triglyceridov v krvnom sére



2. Hladina triglyceridov stúpa s vekom. U rómskej populácie je v každom vekovom intervale podstatne vyššia ako u majoritného obyvateľstva.

3. Hypotetická štandardizovaná úmrtnosť mužov vo veku 25 – 64 rokov na tri hlavné príčiny smrti (priemery z r. 1997 – 2000)



z kmeňa Pima, ktorí majú v domácom mexickom prostredí normálnu hmotnosť a normálny výskyt chronických ochorení. Príslušníci toho istého kmeňa, ktorí žijú v USA, sú morbidne obézni s vysokým výskytom diabetu. Podobná je aj skúsenosť z úplne inej časti sveta. Kočovné kmene beduínskych Arabov z púšte Negev sa stali občanmi Izraela a postupne zmenili životný štýl. Časť z nich začala žiť v štátom podporovaných mestečkách a znížila telesnú aktivitu. Zmenila sa aj výživa tohto obyvateľstva. Ešte r. 1970 sa ochorenia, ako diabetes mellitus, infarkt my-



okardu a mozgové príhody u nich vyskytovali veľmi vzácné, v súčasnosti je v tejto populácii výskyt diabetu dvojnásobne vyšší ako u izraelitov.

Rómske obyvateľstvo u nás je v podobnej situácii. Expresia sporivých génov nastala zrejme ešte v pôvodnej vlasti Rómov, severnej Indii, odkiaľ ich ťažké životné podmienky vyhnali na dlhé putovanie smerom na západ. Bola to zrejme extrémne ťažká cesta, spojená s hladom, u tehotných žien aj s podvýživou plodov, takže je veľmi pravdepodobné, že po príchode na Balkán a do strednej Európy boli ich sporivé gény veľmi aktívne. Z nedávneho výskumu vyplynulo, že v období hojnosti inklinujú k vysokej spotrebe živočíšnych tukov (tzv. „salámové dni“ v rómskych osadách po príchode sociálnych dávok). Príjem ochranných faktorov (vitamínov, flavonoidov, vlákniny) je v ich potrave, naopak, veľmi nízky. Výsledkom je vysoký výskyt centrálnej obezity, t. j. vysoký obsah tuku v oblasti vnútorných orgánov. Ďalšími dôsledkami sú inzulínová rezistencia → poškodenie slinivky brušnej → diabetes druhého typu → poškodenie cievneho systému → infarkt alebo mozgová porážka → vysoká úmrtnosť v pomerne mladom veku.

Konkrétnych údajov z tejto oblasti je málo, pretože na Slovensku nie sú dostupné spoľahlivé údaje dokonca ani o celkovom počte rómskych občanov. Možné sú však hypotetické odhady. Sú k dispozícii priemerné údaje (1997 – 2000) o úmrtnosti obyvateľov v aktívnom veku (25 – 64 rokov) zapríčinenej chorobami obehovej

sústavy, nádorovými ochoreniami a úrazmi pre každý okres SR, ako aj údaje o etnickom zložení každého okresu. Z týchto údajov (obr. 3) vyplýva, že úmrtnosť rómskych mužov na choroby obehovej sústavy je oveľa vyššia ako úmrtnosť rovnakej vekovej skupiny majoritného obyvateľstva (Slovákov a Maďarov). Aj úmrtnosť na zhubné nádory je u Rómov extrémne vysoká, preyšuje dokonca Maďarsko.

Na druhej strane, úmrtnosť zapríčinená úrazmi je pomerne nízka, čo súvisí s vysokou nezamestnanosťou tohto obyvateľstva, ako aj nízkym počtom vlastníkov motorových dopravných prostriedkov.

Pre vysokú úmrtnosť v mladom veku má rómska populácia celkovo nižšie hodnoty dĺžky života. Hypotetickým výpočtom strednej dĺžky života pri narodení nám vyšla pre majoritnú populáciu mužov SR hodnota 69,9 roka, pre rómskych mužov 62,4 (rozdiel 7,5 roka). K podobným hodnotám pre Rómov dospeli aj štatistíci. Aj rozdiel v prípade ženskej populácie (6,6 roka v neprospech rómskych žien) možno pokladať za reálny.

Rómska populácia je ideálnym objektom na skúmanie funkcie sporivých génov. Životná úroveň Rómov v postsocialistických krajinách sa bude pravdepodobne zvyšovať. Málokto si však uvedomuje, že zvýšenie životnej úrovne predstavuje pre nich vážnu zdravotnú hrozbu. Ohrozenie vyplýva z rómskeho genotypu sporivých génov. Bez intenzívnej preventívnej zdravotnej výchovy (o spôsobe stravovania, zvýšení telesnej aktivity, znížení spotreby alkoholu a cigariet) je rómske obyvateľstvo vystavené mimoriadne vysokému riziku cukrovky a včasnej úmrtnosti zapríčinené infarktom srdcového svalu, mozgovou porážkou a rakovinou.

Emil Ginter

RNDr. Emil Ginter, DrSc., Úrad verejného zdravotníctva SR, Trnavská 52, 826 45 Bratislava, ginter@uvzsr.sk