

8. STRESZCZENIE

8.1. Streszczenie w języku polskim

WYSTĘPOWANIE WARIANTU C677T GENU MTHFR U PACJENTÓW Z MIGRENAŁ Z AURĄ I BEZ AURY

W ostatnich latach podkreśla się znaczenie czynników genetycznych uznając migrenę za chorobę wielogenową. Liczne doniesienia wskazują na związek między wariantem C677T genu MTHFR (gen kodujący reduktazę metylenotetrahydrofolianową), a występowaniem migreny z aurą.

Celem pracy była ocena częstości występowania wariantu C677T genu MTHFR u pacjentów z migreną oraz określenie, czy u tych pacjentów istnieje związek pomiędzy wariantem genu a stężeniem homocysteiny, witaminy B12 i kwasu foliowego w surowicy, a także obecnością ogniskowych zmian naczyniopochodnych w rezonansie magnetycznym głowy i występowaniem przetrwałego otworu owalnego. Badaniem objęto 91 chorych (71 kobiet i 20 mężczyzn) w wieku 19-57 lat (średnia wieku $38 \pm 10,3$ lat) z migrenowymi bólami głowy. Grupę kontrolną stanowiło 48 osób (36 kobiet, 12 mężczyzn) bez bólów głowy w podobnym przedziale wieku. U wszystkich wykonano rutynowe badanie neurologiczne, internistyczne i badanie dopplerowskie tętnic mózgowych oraz wykonano badanie genetyczne oznaczając wariant C677T genu MTHFR, a także oznaczono w surowicy stężenie witaminy B12, kwasu foliowego i homocysteiny. U chorych na migrenę wykonano również rezonans magnetyczny głowy oraz badanie dopplerowskie tętnic mózgowych z podaniem kontrastu (*contrast transcranial doppler c- TCD*) celem diagnostyki przetrwałego otworu owalnego (PFO).

Na podstawie uzyskanych wyników wysunięto następujące wnioski:

1. Podobna częstość występowania wariantu C677T genu MTHFR u pacjentów z migreną jak i u osób bez tej choroby zdaje się potwierdzać wyniki innych autorów.
2. Częstsze występowanie przetrwałego otworu owalnego u osób z migreną z aurą, u których stwierdzono obecność homozygoty wariantu C677T genu

MTHFR mogłoby sugerować związek tego typu migreny z anomalią rozwojową serca i ich ewentualne wspólne podłoże genetyczne.

3. Podwyższone stężenie homocysteiny w surowicy u pacjentów z migreną, u których stwierdzono obecność wariantu C677T genu MTHFR mogłoby być dodatkowym czynnikiem ryzyka wystąpienia migreny.

Słowa kluczowe:

migrena, gen MTHFR, przetrwały otwór owalny, homocysteina, witamina B12