



OSEBNA GENETSKA ANALIZA (DNK)

Kaj so geni in genetska analiza?

DNK (deoksiribonukleinska kislina) je molekula, ki nosi genetski zapis posameznika. Vsaka oseba (razen enojajčnih dvojčkov) ima drugačno DNK, ki se od drugih razlikuje na točno določenih mestih. Čeprav imamo ljudje 99 odstotkov dednega zapisa enakega, pa je ravno ta majhna razlika odgovorna za edinstvenost vsakega posameznika. Razvozljanje človeškega genoma in skokovit razvoj genetike v zadnjih letih sta omogočila, da lahko vsi posamezniki že danes bolje spoznajo svoj genetski zapis in iz njega pridobijo številne koristne informacije.

Osebna genetska analiza vam bo razkrila več o vašem odzivu na določena zdravila, o dovzetnosti za določene bolezni in ponudila globlji vpogled v skrivnosti in značilnosti vašega telesa.

Genetsko pogojene telesne lastnosti in sposobnosti

Večino vaših talentov in sposobnosti zagotovo že poznate. Ob poglobljeni raziskavi pa boste morda odkrili kakšen nov in do sedaj skrit talent oz. lastnost, ki je zapisana v vaših genih. Kot na primer: ali je vaša mišična zasnova bolj podobna sprinterjem ali tekačem na dolge razdalje, ali ste nagnjeni k odvisnosti od nikotina, ali ste zelo občutljivi na bolečino in še mnoge druge.

S poznavanjem teh lastnosti lahko vaše sposobnosti še dodatno spodbujate in ustrezno razvijate.

Primer

- Mišična struktura

Carl Lewis je po mnenju Mednarodne atletske zveze najboljši atlet 20. stoletja. Osvojil je 10 olimpijskih medalj, med njimi 9 zlatih in eno srebrno, ter 10 medalj na svetovnih prvenstvih. Zmagoval je tako v teku na kratke razdalje kot tudi v skoku v daljino. Za doseganje takšnih vrhunskih rezultatov ne zadostuje samo motivacija in kvaliteten trening. Predvsem je potrebno imeti ustrezno genetsko ozadje. Nobeno naključje ni, da izhajajo najboljši sprinterji večinoma iz zahodne Afrike, medtem ko najboljši tekači na dolge proge iz vzhodnega dela Afrike. To kaže na tesno povezavo med fizičnimi sposobnostmi in naravnim izborom, ki deluje preko genov.

V vaši osebni genetski analizi so zajeti še:

- Odpornost na okužbo z norovirusi
- Odpornost na malarijo
- Plešavost
- Barva oči
- Alkoholna občutljivost

- Laktozna intoleranca
- Presnova kofeina

Genetsko tveganje za določena obolenja

Celoten načrt našega organizma je zapisan v genih. Ti odločajo o zgradbi in delovanju našega telesa. Če smo podedovali pomembno napako v genetskem zapisu, bomo zboleli zaradi genetske bolezni. Odkrivanje takšnih napak je danes naloga zdravnikov. V genih pa so zapisana tudi naša nagnjenja za razvoj mnogih bolezni. Pri nastanku teh bolezni igrajo pomembno vlogo dejavniki okolja, zato lahko na njihov nastanek pogosto vplivamo sami. Z našo informacijo lahko spremenite način življenja in preprečite razvoj bolezni, ki ste jim najbolj izpostavljeni. Kadar pa to ni mogoče, lahko s pravočasnimi preventivnimi pregledi bolezni odkrijete še v času, ko je zdravljenje uspešno.

PRIMER

- Srčni infarkt

Srčni infarkt je stanje, ki nastane, ko pride do nenadnega zaprtja ene izmed arterij, ki prehranjujejo srce. V sklopu analize se pregleda več polimorfizmov v različnih genih, ki vplivajo na tveganje, povezano z nastankom miokardnega infarkta. Z rezultatom testa bo znan genetski doprinos k celotnemu tveganju za pojav srčnega infarkta. Več kot 5 % ljudi ima genetsko tveganje višje od 50 % v primerjavi s povprečjem populacije, kar je celo večji dejavnik tveganja kot povišan holesterol.

V vaši osebni genetski analizi so zajeti še:

- Atrijska fibrilacija
- Sladkorna bolezen tipa 2
- Alzheimerjeva bolezen
- Astma
- Multipla skleroza
- Žolčni kamni
- Celiakija
- Sladkorna bolezen tipa 1

Genetsko tveganje za pojav rakastih obolenj

Rak je eden vodilnih vzrokov smrtnosti v razvitih državah. Večino rakastih obolenj lahko zdravijo; številne tudi pozdravijo, posebej če se zdravljenje začne dovolj zgodaj. Rakasta obolenja so povezana z gensko obremenjenostjo ter dejavniki okolja, kar pomeni, da se lahko z ustreznim življenjskim slogom nekaterim tveganjem za nastanek raka tudi izognemo ali vsaj zmanjšamo možnosti za razvoj bolezni. Z osebno genetsko analizo boste prejeli dodatno informacijo o vaši genetski dovzetnosti, ki vam lahko pomaga pri zmanjšanju tveganja za pojav bolezni.

PRIMER

- Rak prostate

Prostata je žleza, ki jo uvrščamo med moške reprodukativne organe. Rak prostate je bolezen, pri katerih pride do sprememb v genetskem materialu celic prostate in posledično do nezadržnega razmnoževanja in invazije rakastih celic v sosednja tkiva. Spada med bolezni, za nastanek katerih imajo geni velik vpliv. Heritabilnost teh bolezni je relativno visoka, vendar običajno ne presega 50%. Geni velikokrat določajo prirojene napake, na katere okolje nima velikega vpliva, vendar lahko z ustreznim obnašanjem še vedno bistveno vplivamo na sam nastanek bolezni.

V vaši osebni genetski analizi so zajeti še:

- Pljučni rak
- Kožni rak
- Rak dojke
- Rak debelega črevesa in danke

Delovanje zdravil in odziv na zdravila

Celične beljakovine so pogosta tarča zdravilnih učinkovin. To pomeni, da se mora zdravilo najprej uspešno vezati na tarčno beljakovino, da bi doseglo zaželen učinek. Razlike v genskem zapisu med ljudmi povzročijo, da te beljakovine niso pri vseh ljudeh enake. To se lahko močno odraža v uspešnosti zdravljenja nekaterih bolezni.

Številne raziskave so pokazale, da so pri odzivnosti na zdravila od vseh kliničnih dejavnikov kot so starost, spol, teža, trenutno zdravje ter delovanje jeter, daleč najpomembnejši prav genetski dejavniki. Vsaka druga oseba v populaciji poseduje genetske variacije, ki ji spremenijo delovanje zdravil.

Z genetskim testom za odziv na zdravila je mogoče:

- uravnnavati doziranje zdravil ter tako doseči optimalen terapevtski učinek
- izbrati ustrezno zdravilo glede na genotip (uživanje samo tistih zdravil, ki delujejo v našem organizmu)

PRIMER

- Zdravila proti povišanim maščobam (statini)

Statini spadajo med najbolj uporabljana zdravila in se uporabljajo za zdravljenje povišanega holesterola in maščob v krvi. Veljajo za učinkovita in varna zdravila, vendar pa se tudi pri njih lahko pojavijo neželeni učinki, predvsem miopatija (bolečine v mišicah). Dokazano je, da so nekateri posamezniki močno podvrženi tveganju za pojav miopatije pri simvastatinu in atorvastatinu (znižujeta maščobe in holesterol) zaradi variacij v genskem zapisu, ki kodirajo encim, ki prenaša statine v jetrne celice.

V vaši osebni genetski analizi so zajeti še:

- Zdravljenje želodčne razjede in okužbe z bakterijo *Helicobacter pylori* (omeprazol)
- Srčno-žilne bolezni (klopidogrel)
- Diabetes (metformin)
- Zdravilo proti povišanem krvnemu tlaku (perindopril)
- Antikoagulant (varfarin)