

DNAERA

DNA Complex Test

Vaša DNA Analýza

Vaša DNA bola analyzovaná

DNAERA

[Všeobecné informácie](#)

V tomto dokumente sa nachádza váš genetický report, ktorý vám prináša pohľad na zdravie a poskytuje riešenia na optimalizáciu zdravotných rizík. Genetické vedomosti o vašich zdravotných rizikách vám v spolupráci s vaším lekárom umožnia ľahšie navrhnúť plán, ako žiť dlhšie a zdravšie.

Report DNA ERA slúži len na informačné účely. V reporte analyzujeme veľké množstvo genetických variantov, čím sa vytvára jedinečná genetická správa.

Poznatky založené na vede

Všetky dáta a odporúčania vychádzajú z kvalitných vedeckých a lekárskejších štúdií. Všetky tvrdenia a odporúčania sú podložené relevantnou literatúrou. Naše reporty sú pravidelne aktualizované a dopĺňané na základe nových vedeckých štúdií, preto sa informácie v tomto reporte môžu časom meniť.

Limity poznania

Veda a poznanie o ľudskom tele a jeho poruchách neustále napreduje. V priebehu času sa môže zmeniť hodnotenie rizika, ako aj jednotlivé kroky prevencie. Naš test nezahŕňa analýzu všetkých genetických variantov pre dané ochorenie. S veľkou pravdepodobnosťou všetky varianty génu pre dané ochorenie ešte neboli objavené. Táto analýza DNA takisto neberie do úvahy negenetické faktory, ako je napríklad životný štýl či strava. Preto vám náš report nemôže poskytnúť definitívne informácie o vašom celkovom zdravotnom riziku.

Čo nám povie genetika

DNAERA

[Všeobecné informácie](#)

Zvýšené genetické riziko znamená, že sme vo vašej DNA detegovali varianty zvyšujúce genetickú predispozíciu k určitému stavu alebo ochoreniu.

Máte teda vyššiu pravdepodobnosť rozvoja daného stavu alebo ochorenia v porovnaní s priemerným rizikom populácie. Fakt, že vo vašom genetickom reporte sa objavil rizikový variant génu ale často neznamená, že sa dané ochorenie musí v budúcnosti u vás prejavíť. Taktiež platí, že ak sa vo vašom genetickom reporte neobjavil rizikový variant génu, ochorenie sa aj napriek tomu môže v budúcnosti u vás rozvinúť.

Prosím, majte na pamäti, že GENETIKA je len časť príbehu.

Do celkového rizika spadajú aj negenetické faktory, ktoré nie sú súčasťou testu. Report slúži len na informačné účely. Náš test neposkytuje diagnostiku ochorení a nenahrádza odborné lekárske vyšetrenie. Nerobte zásadné životné rozhodnutia bez konzultácie s lekárom. Všetky otázky týkajúce sa zdravia, diagnózy ochorení, liečby, užívania liekov a zmeny životného štýlu, by ste mali v prvom rade konzultovať s vaším praktickým alebo odborným lekárom.

Genetické mutácie a ochorenia nimi podmienené sú zo svojej podstaty dedičné.

Preto vám v prípade pozitívneho genetického nálezu, odporúčame kontaktovať vašich rodinných príslušníkov a informovať ich o možných rizikách.

Na genetické ochorenie treba myslieť najmä v prípade, že plánujete dieťa.

Vo vašom reporte sa tiež môže vyskytnúť informácia, že ste **prenášač** pre dané ochorenie. Znamená to, že dané ochorenie nemá zásadný vplyv na vaše zdravie, ale môže ovplyvniť práve zdravie vašich potomkov a to v prípade, že aj váš životný partner je prenášač rovnakého ochorenia. Neváhajte v týchto prípadoch s najbližšími rodinnými príslušníkmi a partnerom vyhľadať konzultáciu klinického genetika. Ten vám správne poradí ako ďalej postupovať, zhodnotí vaše riziká, a zároveň vás informuje, aké riziko ochorenia má vaše prípadné potomstvo.

DNAERA

Všeobecné informácie

Grafická legenda reportu



Všeobecné informácie a odporúčania



Konkrétne upozornenia a zvýšené riziká

Status prenášača

Status prenášača vám povie o genetických variantoch, ktoré zásadne neovplyvňujú vaše zdravie, ale môžu ovplyvniť zdravie vašich detí.

Ochorenia v tejto kapitole sa dedia podľa autozomálne recesívneho vzoru. To znamená, že na rozvoj ochorenia sú potrebné 2 kópie mutovaného génu. Na tento prípad sa viaže výsledok „Našli sme patogénne varianty spájané s ochorením“. Ako prenášača označujeme človeka s 1 kópiou mutovaného génu, ktorý zvyčajne nemá žiadne príznaky daného ochorenia, ale môže ovplyvniť zdravie svojich detí. Na tento prípad sa viaže výsledok „Prenášate patogénne varianty spájané s ochorením“.



Ak sú obaja rodičia prenášači, dieťa môže s 25 % pravdepodobnosťou zdediť 2 kópie mutovaného génu a byť postihnuté daným ochorením. Taktiež má dieťa 25 % šancu, že nebude prenášačom a 50 % šancu, že bude prenášačom daného ochorenia.



NÁŠ TEST NEDIAGNOSTIKUJE ŽIADNE OCHORENIE. Majte prosím na pamäti, že aj keď náš test zahŕňa veľké množstvo genetických variantov, nezahŕňa všetky možné varianty spojené s každým ochorením. Stále môžete byť prenášačom variantu, ktorý nie je súčasťou nášho testu.

Status prenášača



Poruchy metabolizmu a trávenia

Fenylketonúria
Homocystinúria
Hereditárna fruktózová intolerancia
Leucinóza – ochorenie javorového sirupu
Hemochromatóza



Obličky

Polycystická choroba obličiek
Primárna hyperoxalúria



Nervový systém

Canavanova choroba

Vaše výsledky

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Status prenášača



Dýchanie

Cystická fibróza



Zmysly

Vrodená nesyndrémová porucha sluchu

Pendredov syndróm

Usherov syndróm typu 1



Plodnosť

Obštrukčná azoospermia



Krv

Riziko krvácania spôsobené deficitom Faktora V

Riziko krvácania spôsobené deficitom protrombínu

Trombotická trombocytopenická purpura

Fanconiho anémia

Beta-talasémia

Kosáčikovitá anémia

Vaše výsledky

DNAERA

Prenášate patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Zdravotné predispozície

Zdravotné predispozície vám povedia o genetických variantoch, ktoré môžu zásadne ovplyvniť vaše zdravie a rozvoj určitých ochorení.

Genetické varianty sa medzi ľuďmi líšia a niektoré môžu zvýšiť riziko vzniku určitých ochorení. Ochorenia sa však nemusia rozvinúť u každého človeka s rizikovým variantom a naopak, môžu sa objaviť aj u ľudí bez nájdených rizikových variantov.



Je veľmi dôležité poznať rodinnú históriu daných ochorení. Rodina medzi sebou zdieľa DNA a preto výskyt ochorenia v rodine môže zvyšovať riziko. Ak máte prítomný rizikový variant, pravdepodobne ho majú aj ďalší členovia rodiny.



Genetické predispozície sú len jednou časťou celkového rizika. Veľký vplyv na zdravie má životný štýl a prostredie.

Ochorenia v tejto kapitole sa dedia podľa autozomálne/gonozomálne dominantného vzoru. To znamená, že na rozvoj ochorenia môže postačovať 1 kópia mutovaného génu.

Rôzne varianty v DNA majú rôzny vplyv na riziko rozvoja ochorenia. V našom teste sme analyzovali dva typy variantov – patogénne varianty a tzv. rizikové faktory.

Na základe vedeckej databázy CLINVAR je vyhodnocovaná prítomnosť patogénnych variantov v génoch, ktoré úzko súvisia s daným ochorením. Ako patogénny variant označujeme genetickú zmenu, ktorá výrazne zvyšuje náchylnosť jednotlivca na dané ochorenie. Ochorenia, pri ktorých sú analyzované patogénne varianty, majú silnú dedičnú zložku a sú veľmi ovplyvňované práve genetikou. Na tento typ variantov sa viaže výsledok „(Ne)našli sme patogénne varianty spájané s ochorením“.

Na základe vedeckej databázy GWAS je vyhodnocované riziko rozvoja daného ochorenia v porovnaní s bežnou populáciou. Toto riziko je vyhodnotené na základe vašich jedinečných genetických variantov, tzv. rizikových faktorov, ktoré boli asociované s daným ochorením vo veľkých európskych asociačných štúdiách. Rizikové varianty majú menší vplyv na rozvoj ochorenia a veľkú úlohu pri ich rozvoji zohrávajú faktory prostredia, a teda najmä životný štýl. Na tento typ variantov sa viaže výsledok „(Ne)našli sme genetické varianty (mierne) zvyšujúce riziko ochorenia“.



NÁŠ TEST NEDIAGNOSTIKUJE ŽIADNE OCHORENIE. Majte prosím na pamäti, že aj keď náš test zahŕňa veľké množstvo sledovaných genetických variantov, nezahŕňa všetky možné varianty spojené s každým ochorením. Stále môžete mať varianty zvyšujúce riziko, ktoré nie sú súčasťou nášho testu.

Zdravotné predispozície



Onkológia

Adrenokortikálny karcinóm
Li-Fraumeni syndróm
Karcinóm prsníka a vaječníkov
Juvenilný polypózny syndróm

Melanóm

Familiárna adenomatózna polypóza
Peutz-Jeghersov syndróm
Lynchov syndróm



Srdce a cievy

Fibrilácia predsiení srdca
Ischemická choroba srdca
Arteriálna hypertenzia
Malígna hypertermia
Familiárna hypercholesterolémia
Syndróm dlhého QT intervalu
Brugadov syndróm
Dilatačná kardiomyopatia
Familiárna hypertrofická kardiomyopatia
Familiárna aortálna aneurizma
Katecholaminergná polymorfná ventrikulárna tachykardia
Aneurizma brušnej aorty
Mozgová aneurizma

Vaše výsledky

DNAERA

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Našli sme genetické varianty mierne zvyšujúce riziko ochorenia
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme genetické varianty zvyšujúce riziko ochorenia
Našli sme genetické varianty zvyšujúce riziko ochorenia
Nenašli sme genetické varianty zvyšujúce riziko ochorenia
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme genetické varianty zvyšujúce riziko ochorenia
Nenašli sme genetické varianty zvyšujúce riziko ochorenia

Zdravotné predispozície



Pankreas

Familiárny hyperinzulinizmus
Cukrovka 2. typu
Hereditárna pankreatitída



Krv

Riziko vzniku krvnej zrazeniny spôsobené Faktorom V Leiden
Riziko vzniku krvnej zrazeniny spôsobené Protrombínom G20210A
Riziko vzniku krvnej zrazeniny spôsobené deficitom proteínu C
Riziko vzniku krvnej zrazeniny spôsobené deficitom proteínu S
Riziko vzniku krvnej zrazeniny spôsobené vrodeným deficitom antitrombínu
Riziko krvácania spôsobené deficitom Faktora XI
Riziko krvácania spôsobené von Willebrandovou chorobou typu 1
Riziko krvácania spôsobené von Willebrandovou chorobou typu 2B
Riziko krvácania spôsobené von Willebrandovou chorobou typu 2M



Nervový systém

Tuberózna skleróza
Neurofibromatóza typu 1
Neurofibromatóza typu 2
Hereditárna amyloidóza



Dýchanie

Nedostatok alfa-1 antitrypsínu
Bronchiektázia

Vaše výsledky

DNAERA

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme genetické varianty zvyšujúce riziko ochorenia
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Zdravotné predispozície



Koža

Legiov syndróm
LEOPARD syndróm



Infekcie

Opakujúca sa bakteriálna infekcia



Poruchy metabolizmu a trávenia

Hirschsprungova choroba



Zmysly

Vekom podmienená degenerácia makuly

Vaše výsledky

DNAERA

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením
Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme patogénne varianty spájané s ochorením

Nenašli sme genetické varianty zvyšujúce riziko ochorenia

Liečivá

Liečivá v našom teste vám povedia o genetických variantoch, ktoré môžu ovplyvniť náchylnosť vášho tela na rôzne druhy liečiv. Niektoré liečivá môžu byť pre vaše telo toxické a naopak, na niektoré nemusí vaše telo reagovať v dostatočnej miere.



NEUPRAVUJTE SI SAMI DÁVKOVANIE LIEČIV! Tieto výsledky konzultujte výhradne so svojim lekárom, ktorý vám môže na základe týchto dát upraviť spôsob liečby tak, aby vyhovovala vašim potrebám.



Majte prosím na pamäti, že aj keď náš test zahŕňa veľké množstvo sledovaných genetických variantov, nezahŕňa všetky možné varianty spojené s každou predispozíciou na spracovanie liečiva.

Liečivá



Závažný nežiadúci účinok na abakavir

Účinnosť statínov

Účinnosť kyseliny acetylsalicylovej (aspirínu)

Účinnosť klopidogrelu

Účinnosť warfarínu

Nežiadúce účinky na oxid dusný

Toxicita merkaptopurínu a azatioprínu

Deficiencia dihydropyrimidín dehydrogenázy a možná toxicita 5-FU

Náchylnosť na post-anestetické apnoe suxametóniom

Metabolizmus fenytoínu

Nežiadúce účinky derivátov sulfonfylmočoviny

Vaše výsledky

Štandardná citlivosť na abakavir

Štandardná účinnosť statínov

Benefit pri užívaní aspirínu v primárnej prevencii

Štandardná účinnosť klopidogrelu

Znížená citlivosť na warfarín

Štandardné riziko nežiadúcich účinkov na oxid dusný

Štandardná schopnosť detoxikácie merkaptopurínu a azatioprínu

Štandardná schopnosť detoxikácie 5-fluorouracilu

Štandardná náchylnosť na post-anestetické apnoe suxametóniom

Štandardná citlivosť na fenytoín

Štandardné riziko nežiadúcich účinkov na deriváty sulfonfylmočoviny

Vaša DNA analýza

Cystická fibróza

DNAERA

Čo je to cystická fibróza

Cystická fibróza (CF) je genetické ochorenie, pre ktoré je charakteristická tvorba hustého, až lepkavého hlienu poškodzujúceho orgány. **Hlien, ktorý v zdravom tele pokrýva a chráni vnútorné orgány iba v tenkej vrstve, sa pri CF začína produkovať v nadmernom množstve, hlavne v pľúcach a tráviacom trakte.** Postupne upcháva dýchacie cesty, čo vedie k problémom s dýchaním a vzniku častých infekcií.

Ochorenie vyústi do trvalého poškodenia pľúc – tvorbe cýst (dutín vyplnených hlienom) a ich fibróze (tkanivovému zjazveniu). V tráviacom trakte hlien poškodzuje najčastejšie pankreas a znižuje tvorbu niektorých tráviacich enzýmov a tiež inzulínu, ktorý je potrebný pre udržanie zdravej hladiny cukru v tele.

Ako často sa toto ochorenie vyskytuje?

Frekvencia ochorenia sa pohybuje okolo 0,028 % - 0,04 %. Znamená to, že sa s týmto ochorením narodí približne 1 z 2 500 až 1 z 3 500 detí. Na Slovensku sa každoročne rodí približne 15 - 20 detí s CF. Ide o ochorenie, ktoré postihuje rovnako mužov aj ženy.

Ako ochorenie vzniká?

Ochorenie je spôsobené mutáciou (zmenou) v géne CFTR. Cystická fibróza je dedičné ochorenie – mutácia sa prenáša výhradne z rodiča na potomka a je prítomná po celý život v celom tele. Nie je nákazlivé. Vznik CF nie je podmienený faktormi životného prostredia a životného štýlu. Je známych viac ako 1700 mutácií, ktoré spôsobujú CF.

PREVENCIA

Cystická fibróza je genetické dedičné ochorenie. V prípade ak sa vo vašej DNA nachádzajú 2 rizikové alely, nie je možné sa tomuto ochoreniu vyhnúť. Približne každý 25-ty človek je nositeľom jednej rizikovej (mutovanej) alely.

Pokiaľ sa v rodinnej histórii už CF objavila, vhodnou prevenciou je vykonanie genetického testu. Tento test odhalí, či aj daný jedinec nesie rizikovú alelu, ktorá sa s pravdepodobnosťou 50 % preniesie do potomstva. Pokiaľ by aj druhý rodič niesol rizikovú alelu, je 25 % pravdepodobnosť, že sa takejto dvojici narodí choré dieťa. Pokiaľ iba jeden z rodičov nesie rizikovú alelu, je takmer nulová pravdepodobnosť narodenia chorého potomka.



Úplné vyliečenie cystickej fibrózy nie je možné, avšak pomocou intenzívnych rehabilitácii a prevencie voči infekciám sa dá postup choroby spomaliť.

DNAERA

Cystická fibróza

Ide o dodržiavanie vysokokalorickej diéty, časté podávanie antibiotík a injekcií, požívanie umelo pripravených tráviacich enzýmov, dodržiavanie hygieny, časté návštevy u lekára za účelom monitorovania stavu a pravidelný pohyb.

Predpokladaná dĺžka života pacienta s CF je 40 - 45 rokov. Aktuálne sa pracuje na vývoji možných liečebných stratégií, akými sú napríklad génová terapia a personalizovaný prístup. V prevencii proti pľúcnym infekciám dominuje snaha o vývoj prečisťujúcich aerosolí.

Vedecká časť

DNAERA

Cystická fibróza

Zdravý CFTR gén produkuje proteín, ktorý slúži ako kanál pre negatívne nabité častice medzi membránami buniek a ich okolím. Tento kanál je kľúčový pri prenose vody a tvorbe zdravej vrstvy hlienu. Mutácia v CFTR spôsobí, že sa tento kanál buď netvorí alebo je nefunkčný. Transport vody je tak nesprávne regulovaný a produkovaný hlien je príliš hustý. CFTR gén sa nachádza na dlhom ramienku siedmeho chromozómu (v oblasti 31.2). Jedná sa o jednoduché narušenia sekvencie nukleotidov (ako vymazania alebo zámeny), ktoré vedú k zmene amínokyselín a znefunkčneniu celého proteínu. Najčastejšie pozorované je vymazanie jedinej amínokyseliny v pozícii 508 ($\Delta F508$). Toto vymazanie spôsobí vysokú nestabilitu chloridového kanálu a ten sa hneď po syntéze opätovne degraduje.

Pretože ide o dedičné ochorenie, choré deti sa rodia rodičom, ktorí obaja nesú aspoň jednu poškodenú alelu tohto génu. Každý človek má pre každý gén práve dve alely - jedna je na chromozóme od jedného rodiča, druhá je na chromozóme od druhého rodiča. CF sa radí medzi takzvané autozomálne recesívne ochorenia. Znamená to, že jedinec musí mať dve poškodené alely na to, aby sa u neho ochorenie prejavilo. Prenášačmi sú ľudia, ktorí nesú jednu poškodenú alelu, avšak ochorenie sa u nich neprejaví. V takýchto prípadoch postačuje prítomnosť jednej zdravej alely na to, aby dochádzalo k tvorbe génového produktu.

Autozomálne ochorenie znamená, že daný gén (CFTR) sa nevyskytuje na pohlavných chromozómoch (výskyt je na niektorom zo zvyšných 22 chromozómov) a preto je frekvencia výskytu ochorenia medzi pohlaviami rovnaká. U pacientov s CF sa vyskytujú symptómy, ako

napríklad neobvykle slaný pot (5x - 10x slanší ako u zdravého človeka), problémy s dýchaním, časté zápalý a infekcie pľúc a priedušiek, chronický kašeľ, nepriechodnosť čriev, neskorý nástup puberty, neplodnosť. Väčšina symptómov sa prejaví už v rannom veku.

Narušenie CFTR génu spôsobuje okrem CF aj iné zdravotné problémy. CFTR proteín má ďalšiu funkciu v kanáloch s pozitívne nabitými časticami v (napr. v pankrease, v pľúcach), čo prispieva k správne fungovaniu týchto orgánov. Znefunkčnenie CFTR proteínu vedie k narušeniu fungovania orgánov a spôsobuje aj dedičnú formu pankreatitídy alebo absenciu semenovodov u mužov (viac ako 95 % chorých mužov je neplodných).

Na Slovensku bol založený Klub cystickej fibrózy, ktorý združuje rodiny, ktoré zdieľajú svoje skúsenosti s ochorením. Taktiež existujú tri centrá pre deti a pre dospelých s ochorením na CF v Bratislave, Košiciach a Banskej Bystrici.

Zaujímavosťou je, že u populácie kaukazského pôvodu je frekvencia CF oveľa častejšia ako u iných rás. U ľudí afrického a ázijského pôvodu sa frekvencia výskytu ochorenia odhaduje na 1 : 20 000 až 1 : 100 000.

Zdroje

1. De la Hoz D, Villamil Osorio M, Restrepo-Gualteros SM. Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator modulators: Present and future in cystic fibrosis treatment. A review. Arch Argent Pediatr 2019;117(2):e131-e136. doi:10.5546/aap.2019.eng.e131
2. Rowbotham, N. J., Palser, S. C., Smith, S. J., & Smyth, A. R. (2019). Infection prevention and control in cystic fibrosis: a systematic review of interventions. Expert Review of Respiratory Medicine. doi:10.1080/17476348.2019.1595594
3. Southern, K. W., Clancy, J. P., & Ranganathan, S. (2019). Aerosolized agents for airway clearance in cystic fibrosis. Pediatric Pulmonology. doi:10.1002/ppul.24306
4. <http://www.choredieta.sk/index.php/geneticke-ochorenia/cysticka-fibroza>
5. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/cystic-fibrosis#statistics>
6. https://www.snpedia.com/index.php/Cystic_Fibrosis
7. <http://sazch.sk/zriedkave-choroby/zriedkave-choroby/cysticka-fibroza/>
8. <http://klubcf.sk/index.php/cysticka-fibroza/>
9. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C0010674/>
10. https://www.snpedia.com/index.php/Cystic_Fibrosis
11. <http://omim.org/entry/219700>
12. <http://www.choredieta.sk>
13. <https://ghr.nlm.nih.gov>
14. <https://www.snpedia.com>

15. <http://sazch.sk>

16. <http://klubcf.sk>

17. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov>

18. <http://omim.org/>

DNAERA

Cystická fibróza

Vaša DNA analýza

Melanóm

DNAERA

Čo je to melanóm

Maligný melanóm je veľmi závažný typ zhubného nádorového ochorenia, ktoré pochádza z buniek produkujúcich pigment, nazývaných melanocyty. Melanóm predstavuje širokú skupinu nádorov. Najčastejšie sa vyskytuje v koži, môže sa ale taktiež vyvinúť v rôznych formách prakticky kdekoľvek v tele.



Vznik melanómu je ovplyvnený genetickými predispozíciami, neodmysliteľnú úlohu zohráva životný štýl, avšak často vzniká bez zjavnej príčiny.

Najčastejšie miesta výskytu sú nohy a trup u žien a vrchná časť trupu u mužov. Avšak melanóm sa môže objaviť kdekoľvek na tele vrátane hlavy, spodku chodidiel alebo pod nechtami. Takisto sa môže vyskytovať na slizniciach, v oku, v oblasti urogenitálneho traktu a konečníku.



Prognóza melanómu závisí od prevencie a skorej diagnostiky.

Ako často sa toto ochorenie vyskytuje?

Počet prípadov melanómu za posledných 30 rokov stúpol štvornásobne, čím sa radí medzi najčastejší druh nádorového ochorenia. Hoci sa melanóm môže prejavíť v akomkoľvek veku, je pravdepodobnejšie, že sa vyskytne u dospelého človeka. Kritický je vek nad 50 rokov.

S postupujúcim vekom sa zvyšuje jeho výskyt, najvyššie percentuálne zastúpenie melanómov je v populácii od 65 do 70 rokov.



Tento genetický report neberie do úvahy negenetické faktory ako napr. to, či ste v minulosti boli spálený slnkom (hlavne počas detstva) alebo, či ste niekedy boli v soláriu. Kvôli tomu môže Vaše celkové riziko byť ešte vyššie ako odhadované riziko na základe genetickej analýzy.

PREVENCIA



Dôležitou súčasťou prevencie je ochrana pred slnkom.



Kontaktujte svojho lekára a objednajte sa na pravidelné prehliadky kože, napr. raz ročne, prípadne častejšie. Monitorovanie stavu niektorých podozrivo vypadajúcich znamienok Vaším lekárom je nesmierne dôležité.



Ak sa melanóm zachytí včas, zvyčajne sa dá úplne vyliečiť. Avšak v prípade, zachytenia melanómu až v neskorom štádiu, býva často toto ochorenie smrteľné, pretože patrí medzi rýchlo metastazujúci typ rakoviny.

Zvýšené riziko vzniku melanómu súvisí so spálením pokožky najmä v mladšom veku. Nevyhýbajte sa však slnku úplne. Slnko je pre nás dôležité kvôli vitamínu D. Na obmedzenie škodlivého žiarenia využite široké spektrum opaľovacích krémov a balzamov na pery s faktorom aspoň SPF30, ktorý blokuje svetlo UVA a UVB. Ak sa potíte, alebo plávate opakujte nanášanie krémov a balzamov častejšie, napríklad po dvoch hodinách. Taktiež odporúčame nosiť slnečné okuliare, ktoré majú aspoň 99% UV absorpciu a blokujú UVA a UVB svetlo.

DNAERA

Melanóm



Radi by sme zdôraznili, že bezpečné solárium neexistuje. Solária značne zvyšujú riziko vzniku melanómu, preto sa vyvarujte soláriám po celý život, no najmä pred 30.rokom života.

DNAERA

Melanóm

Nasledovné pravidlá sú užitočný spôsob ako rozpoznať neobvyklé znamienka, ktoré by ste mali ukázať Vašmu lekárovi:

- Asymetria: jedna alebo viac častí znamienka vypadá odlišne
- Okraj: okraje znamienka sú nepravidelné ako keby vrúbkované alebo rozmazané
- Farba: znamienko má nepravidelnú farbu
- Polomer: znamienko má viac ako 6 milimetrov
- Vývoj: časom sa mení farba alebo tvar znamienka, prípadne začne svrbieť, hnisieť alebo krváčať



Všetky podozrivé materské znamienka, ako aj iné kožné abnormality odporúčame konzultovať s Vaším lekárom. Ak je to potrebné, niektoré abnormálne materské znamienka môžu byť doktorom chirurgicky odstránené a poslané na biopsiu.

Ak je melanóm diagnostikovaný v počiatočnom štádiu (napríklad predtým, ako výrazne rastie a rozširuje sa) môže byť nález doktorom chirurgicky odstránený. **Pacienti v počiatočnom štádiu melanómu majú vysokú šancu vyliečenia.** Avšak, pravdepodobnosť vyliečenia značne klesá, ak melanóm nie je detekovaný a odstránený v počiatočnom štádiu.



Kľúčom k ochrane pred melanómom je celoživotná prevencia a obozretnosť Vás aj Vášho lekára. Nezanedbajte prevenciu a konzultáciu s lekárom, melanóm patrí medzi rýchlo metastazujúce typy rakoviny, čím sa radí medzi najagresívnejšie formy nádorového ochorenia.

Vedecká časť

DNAERA

Melanóm

Mieru genetického rizika na vznik melanómu sme sledovali vo viacerých génoch.

CDKN2A (Cyclin-dependent kinase inhibitor 2A): mutácie tohto génu boli nájdené vo viac ako 40% familiárnych typov melanómu. Výsledkom mutácií génu CDKN2A je zvyčajne nefunkčný proteín INK4A. INK4A proteín sa viaže na ďalšie dva proteíny nazývané CDK4 a CDK6, ktoré sa podieľajú na regulácii bunkového cyklu. Gén CDKN2A je lokalizovaný na 9 chromozóme v pozícii 21.3 (9p21.3)

MC1R gén sa podieľa pri tvorbe receptora melanokortín 1, ktorý zohráva úlohu pri pigmentácii. Niektoré polymorfizmy tohto génu sú asociované so zvýšeným rizikom vzniku melanómu a taktiež s rozdielmi nielen v koži, ale aj vo farbe vlasov. Gén MC1R je lokalizovaný na 16 chromozóme v pozícii 16q24.3.

Taktiež sme sledovali varianty génov: SLC45A2, RALY, TYR, ASIP, CASP8, MX2, TERT, FTO.

Zdroje

DNAERA

Melanóm

1. The role of dermoscopy and digital dermoscopy analysis in the diagnosis of pigmented skin lesions. Rubegni P, Burrioni M, Andreassi A, Fimiani M, Arch Dermatol. 2005 Nov; 141(11):1444-6.
2. Goldstein AM, Chan M, Harland M, Hayward NK, Demenais F, Bishop DT, Azizi E, Bergman W, Bianchi-Scarra G, Bruno W, Calista D, Albright LA, Chaudru V, Chompret A, Cuellar F, Elder DE, Ghiorzo P, Gillanders EM, Gruis NA, Hansson J, Hogg D, Holland EA, Kanetsky PA, Kefford RF, Landi MT, Lang J, Leachman SA, MacKie RM, Magnusson V, Mann GJ, Bishop JN, Palmer JM, Puig S, Puig-Butille JA, Stark M, Tsao H, Tucker MA, Whitaker L, Yakobson E. Features associated with germline CDKN2A mutations: a GenoMEL study of melanoma-prone families from three continents. J Med Genet 2007;44:99-106
3. Barrett JH, Taylor JC, Bright C, Harland M, Dunning AM, Akslen LA, Andresen PA, Avril MF, Azizi E, Bianchi Scarra G, Brossard M, Brown KM, Debniak T, Elder DE, Friedman E, Ghiorzo P, Gillanders EM, Gruis NA, Hansson J, Helsing P, Hocevar M, Hoiom V, Ingvar C, Landi MT, Lang J, Lathrop GM, Lubinski J, Mackie RM, Molven A, Novakovic S, Olsson H, Puig S, Puig-Butille JA, van der Stoep N, van Doorn R, van Workum W, Goldstein AM, Kanetsky PA, Pharoah PD, Demenais F, Hayward NK, Newton Bishop JA, Bishop DT, Iles MM. Fine mapping of genetic susceptibility loci for melanoma reveals a mixture of single variant and multiple variant regions. Int J Cancer 2014;136:1351-60

4. Fagnoli MC, Gandini S, Peris K, Maisonneuve P, Raimondi S. MC1R variants increase melanoma risk in families with CDKN2A mutations: a meta-analysis. *Eur J Cancer* 2010;46:1413–20
5. Helgadottir H, Hoiom V, Jonsson G, Tuominen R, Ingvar C, Borg A, Olsson H, Hansson J. High risk of tobacco-related cancers in CDKN2A mutation-positive melanoma families. *J Med Genet* 2014;51:545–52
6. Read J, Wadt KAW, Hayward NK Melanoma genetics *Journal of Medical Genetics* 2016;53:1-14
7. Sera F, Gandini S, Cattaruzza MS, Pasquini P, Picconi O, Boyle P, Melchi CF: Meta-analysis of risk factors for cutaneous melanoma: II. Sun exposure. *Eur J Cancer* 41: 45-60, 2015
8. Elwood JM, Jopson J: Melanoma and sun exposure: an overview of published studies. *Int J Cancer* 73: 198-203, 1997
9. International Agency for Research on Cancer Working Group on artificial ultraviolet (UV) light and skin cancer: The association of use of sunbeds with cutaneous malignant melanoma and other skin cancers: a systematic review. *Int J Cancer* 120: 1116-1122, 2007
10. Tsao H, Niendorf K: Genetic testing in hereditary melanoma. *J Am Acad Dermatol* 51: 803-808, 2004
11. Veierød MB, Weiderpass E, Thörn M, Hansson J, Lund E, Armstrong B, Adami HO: A prospective study of pigmentation, sun exposure, and risk of cutaneous malignant melanoma in women

12. Rastrelli M, Tropea S, Rossi C.R., Alaibac M, 2014. Melanoma: Epidemiology, Risk Factors, Pathogenesis, Diagnosis and Classification, In vivo, vol. 28 no. 6 1005-1011
13. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/PIGU#>
14. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/CDKN2A>
15. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/MC1R>

DNAERA

Melanóm

Vaša DNA analýza

Ischemická choroba srdca

DNAERA

Čo je to ischemická choroba srdca

Ischemická choroba srdca (ICHS) je súhrnný názov pre ochorenia, pri ktorých dochádza k nedostatočnému prekrveniu (ischémii) svaloviny srdca. Ischémia vzniká na podklade úplného alebo čiastočného upchatia jednej z tzv. koronárnych tepien. Tie zásobujú srdce okysličenou krvou. Ide o celé spektrum ochorení od prechodného ľahkého uzáveru malej vetvy koronárnej tepny až po jej náhlu obštrukciu v celom rozsahu končiacu smrťou. Pri nedostatočnom prekrvení môže dôjsť až k odumretiu svaloviny srdca a to v rôznom rozsahu.

Medzi klinicky najdôležitejšie formy ICHS patria:

Stabilná angina pectoris - opakované, krátkodobé ischemické epizódy, ktoré väčšinou nastanú pri zvýšenej telesnej záťaži. Trvajú spravidla pár minút a prejavujú sa difúznou bolesťou na hrudi.

Nestabilná angina pectoris - dlhšia a závažnejšia ischemická epizóda, ktorá nastane aj v kľude. Trvá spravidla menej než 30 minút a prejavuje sa difúznou bolesťou na hrudi. Je pri nej nutná hospitalizácia a sledovanie na lôžku v nemocnici. Hrozí riziko zhoršenia stavu a infarktu myokardu.

Infarkt myokardu - náhle vzniknutý stav, ktorý je podmienený ťažkou ischémiou a následným odumieraním postihnutej oblasti svaloviny srdca. Prejavuje sa klasicky páliovou, zvieravou bolesťou na hrudi, ktorá môže vyžarovať do ľavej ruky, psychickým nepokojom a dýchavičnosťou. Jedná sa o závažný stav, ktorý je nutné riešiť čo najrýchlejším privolaním záchranej služby. Infarkt myokardu môže končiť smrťou alebo inými závažnými komplikáciami.



Príčinou vzniku ICHS je postupné alebo náhle vzniknuté upchatie jednej z koronárnych tepien alebo jej vetvy.

Tepny srdca sú schopné efektívne vyživovať srdce iba do momentu, kedy si zachovajú dostatočne veľký prietok krvi. Ten je podmienený elasticitou ich steny a priemerom ciev. Obe tieto vlastnosti sú výrazne negatívne ovplyvňované procesom zvaným ateroskleróza.



Ateroskleróza je chronické zápalové ochorenie ciev tela, pri ktorom dochádza k ukladaniu zväčša cholesterolových depozít do steny ciev.

Tento proces prebieha postupne celý život, znižuje priemer ciev a znižuje ich elasticitu. Na základe stupňa aterosklerózy koronárnych tepien sa postupne objavujú jednotlivé formy ICHS. Je častým javom, že najskôr dochádza iba k malým a postupným zúženiam ciev, ktoré sa prejavujú ako krátko trvajúca angina pectoris. **Stav sa však môže náhle zhoršiť a tak vzniká, náhle a bez varovania, infarkt myokardu.**

Ako často sa toto ochorenie vyskytuje ?

V roku 2017 bolo na Slovensku hospitalizovaných v nemocnici pre infarkt myokardu takmer 15 000 ľudí. Z nich 569 tomuto ochoreniu podľahlo. Napríklad v USA postihne infarkt myokardu ročne až milión ľudí.



Ochorenia srdca patria medzi vedúcu príčinu úmrtia na Slovensku. Existuje však mnoho preventívnych opatrení, ako predchádzať závažným komplikácia a následnému úmrtiu. V prípade, že človek pozná svoje genetické riziko zvyšujúce riziko vzniku ICHS, môže mu doktor pripraviť plán na mieru, aby ochránil jeho srdce.

Prevenencia

DNAERA

Ischemická choroba srdca

Choroby srdca a ciev sú postrachom v takmer každej krajine na Zemi. Sú najčastejšou príčinou úmrtí v Európe a predstavujú obrovskú záťaž zdravotného systému. Ročne sa na dôsledky liečby týchto chorôb vynaložia značné personálne a finančné prostriedky. Kardiovaskulárne ochorenia sú úzko prepojené, preto Vás nižšie uvedené odporúčania chránia nie len pred vznikom ischemickej choroby srdca, ale tiež pred rozvojom aterosklerózy v ostatných tepnách tela, hypertenzie, zlyhaním srdca, ischemickej choroby dolných končatín, atď.

Prevenencia je jednou z najdôležitejších súčastí predchádzania a liečby chorôb srdca a ciev. Svoje riziko môžete výrazne znížiť dodržiavaním základného nutričného plánu a zásad životného štýlu:



Dôležité je udržanie si normálnej hmotnosti, najmä po štyridsiatom roku života. Aj stredná nadváha môže značne ovplyvniť riziko infarktu. Veľmi rizikové je ukladanie tuku v oblasti brucha.



Srdce a cievny systém svojimi účinkami naopak chráni rybí olej a potraviny obsahujúce priaznivý pomer omega-3 a omega-6 nenasýtených mastných kyselín.



Neodmysliteľnou súčasťou jedálneho lístku je zaradenie dostatočného množstva ovocia, zeleniny a chudého mäsa.



Vyvarujte sa užívaniu tabakových výrobkov a fajčeniu, ktoré značne prispievajú k ukladaniu cholesterolu v cievach, a tým zvyšujú pravdepodobnosť infarktu myokardu. Riziko kardiovaskulárnych chorôb zvyšuje tiež konzumácia alkoholu.



Dôležitým faktorom, ktorý prispieva k infarktu myokardu je stres a možno ho redukovať napríklad cvičením jógy alebo meditáciou.



Pravidelná fyzická aktivita (napr. rýchla chôdza aspoň 30 minút denne) je vysoko odporúčaná. Za vhodné cviky sa považujú aeróbne aktivity 3-5x týždenne.

DNAERA

Ischemická choroba srdca

Vedecká časť

V našom teste sme analyzovali polymorfizmy vo viacerých génoch, ktoré boli asociované so zvýšeným rizikom ischemickej choroby srdca. Príkladom môžu byť gény ako CDKN2A, CDKN2B, LDLR, PCSK9, LPA, LIPA, APOC1, SORT1, alebo PHACTR1.

Gén CDKN2A leží na krátkom ramienku 9. chromozómu v pozícii 9p21.3, pričom kóduje niekoľko proteínov. Najviac študovanými sú proteíny INK4A a ARF. Obidva fungujú ako tumor-supresory, čo znamená, že bránia bunkách rýchlo rásť a deliť sa nekontrolovateľným spôsobom. Oba proteíny sa taktiež podieľajú na zastavení delenia starších buniek (senescencia - starnutie). Proteín INK4A sa viaže na ďalšie dva proteíny, nazývané ako CDK4 a CDK6. Tieto proteíny normálne stimulujú bunku, aby pokračovala v bunkovom cykle a delila sa. Väzba proteínu INK4A však blokuje túto stimulačnú schopnosť. Takýmto spôsobom tento proteín riadi delenie buniek. Proteín ARF chráni proteín p53 pred rozkladom. Proteín p53 je dôležitý tumor-supresor, ktorý je nevyhnutný na reguláciu bunkového delenia, starnutia a apoptózy.

Gén CDKN2B sa nachádza na krátkom ramienku 9. chromozómu v pozícii 9p21.3, hneď vedľa génu CDKN2A. Tento gén kóduje taktiež inhibítor cyklín-dependentnej kinázy, ktorý zabraňuje ich aktivácii a tým sa podieľa na regulácii delenia buniek.

Gén LDLR leží na krátkom ramienku 19. chromozómu v pozícii 19p13.2, pričom kóduje lipoproteínový receptor s nízkou hustotou (LDLR). Tento receptor sa viaže na častice nazývané lipoproteíny s nízkou hustotou (LDL, low-density lipoproteins), ktoré sú primárnymi nosičmi cholesterolu v krvi. Cholesterol je tuková látka, ktorá je produkovaná v tele, ale je prijímaná aj konzumáciou živočíšnych produktov. LDLR sa nachádzajú na vonkajšej membráne mnohých typov buniek, kde zachytávajú LDL cirkulujúce v krvnom riečisku a následne ich transportujú dovnútra buniek. Vo vnútri buniek sa LDL častice štiepia, pričom sa uvoľňuje cholesterol. Cholesterol je následne bunkou využívaný, ukladá sa alebo je z tela odstránený. LDLR sú po odčlenení LDL častíc transportované na povrch buniek, kde môžu opäť vychytávať ďalšie LDL častice. Z tohto vyplýva, že LDLR hrajú rozhodujúcu úlohu pri regulácii množstva cholesterolu v krvi.

Gén PCSK9 sa nachádza na krátkom ramienku 1. chromozómu v pozícii 1p32.3, pričom kóduje proteín, ktorý pomáha regulovať množstvo cholesterolu v krvi. Konkrétne sa tento proteín podieľa na kontrole počtu LDLR. Zdá sa, že mutácie v tomto géne spôsobujú zvýšenú aktivitu proteínu PCSK9. Táto zvýšená aktivita spôsobuje, že LDLR sa rozkladajú rýchlejšie ako za normálnych okolností, čím sa znižuje ich počet na povrchu pečenej buniek. Dôsledkom toho je vysoká hladina cholesterolu v krvi.

Gén LPA leží na dlhom ramienku 6. chromozómu v pozícii 6q25.3-q26, pričom kóduje enzým nazývaný ako serínová proteínáza. Tento enzým je súčasťou lipoproteínov a býva

proteolyticky štiepený na fragmenty, ktoré sa viažu na aterosklerotické lézie a podporujú trombogenézu.

Gén LIPA sa nachádza na dlhom ramienku 10. chromozómu v pozícii 10q23.31, pričom kóduje enzým nazývaný ako lipáza lyzozomálnej kyseliny. Tento enzým sa nachádza v bunkových kompartmentoch zvaných lyzozómy, ktoré trávia a recyklujú materiály, ktoré bunka už nepotrebuje. Konkrétne táto lipáza šiepi lipidy, ako sú triglyceridy a estery cholesterolu. Estery cholesterolu sú zložené z dvoch navzájom viazaných lipidov, a to cholesterolu a mastnej kyseliny. Triglyceridy sú uložené tuky, ktoré sa dajú rozložiť na mastné kyseliny, ktoré môžu byť použité ako forma energie.

Gén APOC1 leží na dlhom ramienku 19. chromozómu v pozícii 19q13.32, pričom kóduje člena rodiny apolipoproteínov C1. Tento proteín hrá kľúčovú úlohu pri metabolizme lipoproteínov s vysokou hustotou (HDL) a lipoproteínov s veľmi nízkou hustotou (VLDL). Okrem toho tento proteín inhibuje prenos esterov cholesterolu v krvnej plazme.

Gén SORT1 sa nachádza na krátkom ramienku 1. chromozómu v pozícii 1p13.3, pričom kóduje člena sortilínovej rodiny proteínov. Proteín kódovaný týmto génom je proteolyticky spracovávaný furínom za vzniku zrelého receptora. Tento receptor hrá úlohu pri prenose rôznych proteínov na povrch bunky alebo do bunkových kompartmentov, ako sú lyzozómy a endozómy.

Gén PHACTR1 leží na krátkom ramienku 6. chromozómu v pozícii 6p24.1, pričom kóduje člena rodiny proteínov, ktoré regulujú fosfatázu a aktín. Proteín kódovaný týmto génom sa môže viazať na aktín a regulovať tak reorganizáciu aktínového cytoskeletu.

DNAERA

Ischemická choroba srdca

Zdroje

DNAERA

Ischemická choroba srdca

1. Dutta, P., Courties, G., Wei, Y., Leuschner, F., Gorbатов, R., Robbins, C. S., ... & Majmudar, M. D. (2012). Myocardial infarction accelerates atherosclerosis. *Nature*, 487(7407), 325.
2. Thygesen, K., Alpert, J. S., Jaffe, A. S., Simoons, M. L., Chaitman, B. R., & White, H. D. (2012). Third universal definition of myocardial infarction. *Circulation*, 126(16), 2020-2035.
3. Valgimigli, M., & Biscaglia, S. (2014). Stable angina pectoris. *Current atherosclerosis reports*, 16(7), 422.
4. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/CDKN2A>
5. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/1030>
6. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/LDLR>
7. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/PCSK9>
8. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/LPA#>
9. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/LIPA#>
10. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/341>
11. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/SORT1#>
12. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/PHACTR1#>

Vaša DNA analýza

Účinnosť warfarínu

DNAERA

Čo je to warfarín?

Warfarín patrí medzi antikoagulanty – používa sa nielen na prevenciu ale aj na liečbu trombózy (krvných zrazenín) a tromboembolických komplikácií. Indikuje sa na liečbu hlbokej žilovej trombózy, po infarkte myokardu alebo pacientom s fibriláciou predsiení srdca prípadne s náhradnými chlopňami. Dávkovanie je vysoko individuálne vzhľadom na stav pacienta a vysoký interakčný potenciál s inými liečivami (hlavne u starších pacientov). Nežiadúce účinky: krvácanie, vracanie, hnačka, nevoľnosť, zriedkavo kumarínová nekróza (kožná lézia zvyčajne na dolných končatinách).

Čo sme zistili z analýzy DNA



Prítomnosť rizikovej alely je asociovaná s rezistenciou na warfarín, preto môže byť potrebné navýšenie dávky.

Vedecká časť

Gén CYP2C9 leží na dlhom ramienku 10. chromozómu v pozícii 10q23.33, pričom kóduje enzým, ktorý sa nachádza v endoplazmatickom retikule, ktoré sa podieľa na spracovaní a transporte bielkovín. Enzým CYP2C9 štiepi (metabolizuje) zlúčeniny vrátane steroidných hormónov a mastných kyselín. Okrem toho hrá hlavnú úlohu pri štiepení liečiva warfarín, ktoré riedi krv a zabraňuje tvorbe krvných zrazenín. Tento enzým pomáha tiež pri metabolizácii iných liekov, ako napríklad ibuprofén, ktorý znižuje zápal. Niektoré polymorfizmy v géne CYP2C9 boli asociované s citlivosťou na warfarín, čo je stav, pri ktorom jednotlivci vyžadujú nižšie dávky warfarínu, ako sa obvykle predpisuje. Dôvodom je, že zmenený enzým spomaľuje rozklad (metabolizmus) warfarínu, kvôli čomu zostáva liek aktívny v tele dlhší čas.

Ak ľudia s citlivosťou na warfarín užijú priemernú dávku warfarínu (alebo vyššiu), sú vystavení riziku predávkovania, ktoré môže spôsobiť abnormálne krvácanie v mozgu, gastrointestinálnom trakte alebo v iných tkanivách a môže viesť k vážnym zdravotným problémom alebo smrti.

Gén VKORC1 sa nachádza na krátkom ramienku 16. chromozómu v pozícii 16p11.2, pričom kóduje enzým epoxidovej reductázy vitamínu K. Tento enzým je produkovaný primárne v pečeni, pričom sa nachádza na membráne endoplazmatického retikula, ktoré sa podieľa na spracovaní a transporte bielkovín. Enzým VKORC1 pomáha aktivovať proteíny, ktoré sa podieľajú na tvorbe krvných zrazenín. Viacero polymorfizmov v géne VKORC1 bolo asociovaných s rezistenciou na warfarín, čo je stav, pri ktorom jednotlivci vyžadujú vyššie dávky, ako sa obvykle predpisuje.

DNAERA

Účinnosť warfarínu - rezistencia

Zdroje

1. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/CYP2C9#>
2. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/VKORC1#>
3. <https://www.adc.sk/>

Vaša DNA analýza

*Športové
predispozície*

DNAERA

Športový výkon a športová genetika

DNAERA

Športové predispozície

Športový výkon predstavuje výsledok snahy športovca o najoptimálnejšie prevedenie pohybových činností, ktoré sú vymedzené pravidlami danej športovej disciplíny.



Športový výkon jednotlivca je ovplyvnený genetickou predispozíciou, teda rôznymi genetickými polymorfizmami, až do miery 66 %.

Dôležitú úlohu vo výkone športovca zohrávajú motorické schopnosti, ktoré predstavujú vrodené predpoklady organizmu vykonávať pohybovú činnosť.

Nakoľko úroveň motorických schopností je relatívne statická a zlepšenie je možné dosiahnuť iba dlhodobým tréningom, predurčená genetická výbava jednotlivca je to, čo hrá esenciálnu úlohu v ich kvalite.



Z hľadiska športovej genetiky boli skúmané polymorfizmy najmä s vplyvom na kondičné schopnosti, kde jednotlivé polymorfizmy predstavujú vrodenú alebo adaptačnú výhodu pre ich nositeľa.

Kondičné schopnosti a adaptácia



Kondičné (energetické) schopnosti predstavujú fyziologické a štrukturálne zmeny organizmu, ktoré prispôbujú telo športovca k zmenenej fyzickej záťaži počas športu. Sú ovplyvnené najmä štruktúrou pohybového aparátu, funkčným stavom organizmu a dostupnými energetickými zdrojmi. Rozdeľujeme ich na vytrvalostné a silové.

Úroveň kondičných schopností je možné ovplyvniť tréningom, pri ktorom na opakované stimuly reaguje organizmus adaptačnými mechanizmami a postupne dochádza k optimalizácii výkonu.

Genetické polymorfizmy športových génov, okrem samotnej predurčenej úrovne kondičných schopností, ovplyvňujú aj adaptačné schopnosti, teda mieru a rýchlosť adaptácie na určitý typ fyzickej záťaže.

DNAERA

Športové predispozície

Energetické systémy



Počas pohybov sa pre kontrakciu využíva energia, ktorá je získaná anaeróbnym spôsobom (bez prítomnosti kyslíka) alebo aeróbnym spôsobom (v prítomnosti kyslíka).

Anaeróbný systém je schopný rýchlo vyprodukovať energiu, avšak iba krátkodobo, kvôli čomu sa využíva pri vysoko intenzívnej pohybovej činnosti.

Oproti tomu, **aeróbný systém** je schopný dodávať potrebnú energiu pohybovému systému dlhodobejšie, v prípade pohybovej činnosti s nižšou intenzitou.

Energetickým zdrojom anaeróbného systému môže byť ATP, kreatínfosfát alebo cukor. Pri aeróbnom systéme to môžu byť cukry alebo tuky.

Typy svalových vlákien a ich charakteristika

Kostrové svalstvo je zložené zo zväzkov jednotlivých svalových vlákien zvaných myocyty. Každý myocyt obsahuje veľké množstvo tzv. myofibríl, čo sú vlastne reťazce zložené z aktínových a myozínových proteínov. Tieto reťazce sa môžu navzájom zachytiť a následne potiahnuť, čo v konečnom dôsledku spôsobí skrátenie svalu alebo inak povedané svalovú kontrakciu.



Svaly sú tvorené dvomi hlavnými typmi svalových vlákien. Každý z nás má inú kompozíciu svalov s ich rozdielnym podielom. Jednotlivé typy svalových vlákien majú rozdielne vlastnosti, čo výrazne ovplyvňuje celkový športový výkon.

Svalové vlákna typu I majú pomalšiu kontrakciu a vedia vyvinúť menšiu silu v porovnaní s vláknami typu II. Sú však schopné fungovať aj niekoľko hodín a preto ich prednostne zapájame pri vytrvalostných pohybových činnostiach. Energia pre činnosť svalových vlákien typu I je krytá aeróbnym energetickým systémom.

Svalové vlákna typu II sú schopné rýchlo sa kontrahovať a vyvinúť veľkú silu. Rýchlo sa však unavia a to znamená, že ich činnosť je krátkodobá, v rozmedzí niekoľkých minút. Energia pre činnosť svalových vlákien typu II je krytá anaeróbnym energetickým systémom.

Silové schopnosti



Silové schopnosti definujeme ako schopnosť prekonať alebo udržať vonkajší odpor, čo sa v ľudskom organizme zabezpečuje kontrakciou svalstva.

Veľkosť vyvinutej sily závisí od štruktúry svalu, počtu kontrahujúcich svalových vlákien, energetického stavu, ako aj od celistvosti svalov a ich inervácie.

Svalová sila môže byť statická, pri ktorej dochádza ku kontrakcii bez skracovania samotného svalu alebo dynamická, pri ktorej sa dĺžka svalu počas kontrakcie mení.



Z praktického hľadiska je dôležitá maximálna sila, ktorá sa využíva napríklad pri vzpieraní a rýchlostná (výbušná) sila, pri ktorej dochádza k vyvinutiu sily s najvyššou rýchlosťou pri prekonávaní odporu, napríklad pri šprinte alebo skoku.

Vytrvalostné schopnosti



Vytrvalostné schopnosti definujeme ako schopnosť vykonávať určitú pohybovú činnosť s danou intenzitou dlhšiu dobu, bez zníženia efektívnosti.

Vo všeobecnosti ich môžeme rozdeliť na základe intenzity (maximálna, submaximálna, stredná a nízka), alebo dĺžky trvania (krátkodobá, strednodobá a dlhodobá).

Z hľadiska vytrvalostných schopností sú smerodajné energetické systémy, kde je dominantným typom aeróbny energetický systém. V prípade krátkodobej a strednodobej vytrvalosti sa však využíva aj anaeróbny systém.

Úroveň vytrvalostných schopností je určená výkonnosťou dýchacieho a srdcovo-cievneho systému z hľadiska využitia kyslíka, prekrvením svalstva, efektívnosťou a ekonomikou pohybov, ako aj energetickým stavom organizmu a energetickým metabolizmom.



S vytrvalostnými schopnosťami je úzko spätý tzv. VO_{2max} , teda aeróbny výkon, definovaný ako maximálne množstvo spotrebovaného kyslíka, ktoré je schopné telo využiť počas intenzívneho tréningu pre produkciu energie. Využíva sa na určenie vytrvalostných schopností a trénovanosti.

Športový výkon

DNAERA

Športový výkon vám povie o vašom vrodennom talente na pohybové schopnosti, ktoré môžete využiť na vykonávanie špecifických športových aktivít.

Na základe genetických variantov v 49 génoch sme vypočítali Vaše genetické skóre. Skóre predstavuje koľko % z teoreticky možných genetických variantov pozitívne vplývajúcich na danú schopnosť máte.

Vytrvalostné skóre

 **59%**

Rýchlostno-silové skóre

 **40%**



Na základe DNA analýzy budete vynikať vo vytrvalostných športových disciplínach.



Vaše genetické skóre pre vytrvalosť je vyššie, ako má 77 zo 100 ľudí v populácii.

Trénovateľnosť

Trénovateľnosť vám prezradí, na aký typ vonkajšej záťaže sa vaše telo dokáže najlepšie adaptovať. Táto predispozícia sa však prejaví až po špecifickom tréningu.

Aeróbna trénovateľnosť

 **56%**

Silová trénovateľnosť

 **13%**



Na základe DNA analýzy vyplýva, že sa vaše telo bude lepšie adaptovať na aeróbnú záťaž.

Vaša DNA analýza

*Vytrvalostný
športový výkon,
športový profil*

DNAERA

Čo je to vytrvalostný športový výkon?

Vybrať si druh cvičenia je nesmierne náročné a častokrát mätúce. Avšak bez ohľadu na náš genetický profil sa pravidelným cvičením zlepšujeme a posúvame dopredu. Ak ste mali možnosť cvičiť v skupine, určite ste si všimli rozdiely v tom, ako každý z nás reaguje na konkrétny cvičebný program. Odpovede na konkrétne cvičenie sa líšia od človeka k človeku. Prečo? Pretože časť úlohy tu zohráva práve genetika, ktorá môže ovplyvniť individuálnu odpoveď na rôzne typy cvičení.



Z praktického hľadiska je možné rozdeliť športový výkon, resp. športový profil, na vytrvalostný a rýchlostno-silový. Uvedené typy športového výkonu predstavujú 2 opačné extrémny z hľadiska intenzity, energetického krytia, aktivácie jednotlivých typov svalových vlákien, či silových a vytrvalostných schopností.

Čo sme zistili z analýzy DNA



Z analýzy DNA vyplýva, že budete pravdepodobne vynikať vo VYTRVALOSTNÝCH športoch a aktivitách. To však neznamená, že nemôžete vynikať aj v rýchlostno-silových športoch. Tento výsledok odporúčame využiť na vylepšenie vášho tréningového programu, pri plnení svojich cieľov.



Vytrvalostný športový výkon sa vyznačuje náročnou dlhotrvajúcou aktivitou s nízkou intenzitou. Typické je dlhotrvajúce udržanie činnosti, pri ktorom je zaťaženie kardiovaskulárneho a dýchacieho systému maximálne. Energetické krytie je tu prevažne aeróbne. Na dosiahnutie vrcholového výkonu musí športovec prejavovať vysoké vôľové úsilie na prekonanie únavy a negatívnych pocitov bolesti. Dobré vytrvalostné schopnosti športovcovi umožňujú, čo najdlhšiu dobu vykonávať určitú pohybovú činnosť na vysokej úrovni a to bez výrazného poklesu efektivity.

Z hľadiska vytrvalostného výkonu sú charakteristické svalové vlákna typu I, ktoré sa vyznačujú vysokým aeróbnym výkonom a vysokou odolnosťou voči únave. Úroveň vytrvalostných schopností je vo veľkej miere ovplyvnená funkčnou kapacitou dýchacieho, srdcovo-cievneho a transportného systému a taktiež koncentráciou hemoglobínu.

Okrem genetiky majú na vašu celkovú výkonnosť vplyv aj mnohé ďalšie faktory, ako napríklad:

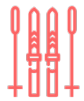
- tréning
- duševná pripravenosť
- správna výživa a hydratácia
- dostatok odpočinku
- vhodné vybavenie

DNAERA

Vytrvalostný športový výkon,
športový profil

Medzi športové disciplíny s prednostne vytrvalostným športovým výkonom patria:

- veslovanie
- beh na stredné vzdialenosti (800 – 1500 m/45 sekúnd – 5 minút)
- beh na dlhé vzdialenosti (viac ako 5000 m/viac ako 20 minút)



- cyklistika
- lyžovanie
- bežecké lyžovanie
- plávanie (viac ako 400 m)



- gymnastika
- biatlon
- triatlon



- severská kombinácia
- závodná chôdza



Bez ohľadu na vaše genetické výsledky nezabúdajte na rovnováhu. Vykonávanie výhradne rýchlostno-silových alebo vytrvalostných aktivít môže mať negatívny vplyv na vaše zdravie.



Konzultujte so svojím trénerom ako postupovať. Využite svoje genetické predispozície a získajte výhodu na zlepšenie vašej výkonnosti. Ako vždy, majte na pamäti, že akékoľvek podstatné zmeny cvičenia môžu ovplyvniť vaše zdravie a mali by sa vykonať pod riadnym dozorom.

DNAERA

Vytrvalostný športový výkon,
športový profil

Vedecká časť

Genetická predispozícia sa pre uvedené typy športového výkonu opiera o genetické polymorfizmy v génoch, ktoré ovplyvňujú prednostne štruktúru svalových vlákien, aeróbny výkon (VO_{2max}), energetické krytie, vlastnosti srdcovo-cievneho systému, ale aj prekrvenie, koncentráciu hemoglobínu alebo počet červených krviniek. V našom teste sme analyzovali polymorfizmy vo viacerých génoch, ako je napríklad ACTN3, ACE, PPARA, PPARG, IL6, alebo ADRB2.

Gén ACTN3 sa nachádza na dlhom ramienku 11. chromozómu v pozícii 11q13.2, pričom kóduje člena rodiny proteínov, ktoré sa viažu na alfa-aktín. Tento proteín je exprimovaný najmä v kostrovom svalstve a funguje ako štrukturálna zložka sarkomérnej Z-línie. Podieľa sa na sieťovaní tenkých filamentov, ktoré obsahujú aktín.

Gén ACE leží na dlhom ramienku 17. chromozómu v pozícii 17q23.3, pričom kóduje angiotenzín-konvertujúci enzým. Tento enzým je schopný štiepiť proteíny. Je súčasťou renín-angiotenzínového systému, ktorý reguluje krvný tlak a rovnováhu tekutín a solí v tele. Tento enzým štiepi angiotenzín I na konkrétnom mieste za vzniku angiotenzínu II. Ten spôsobuje zúženie krvných ciev, čo má za následok zvýšený krvný tlak. Okrem angiotenzínu môže tento enzým štiepiť aj iné proteíny, ako je napríklad bradykinín. Ten spôsobuje

DNAERA

Vytrvalostný športový výkon,
športový profil

rozšírenie krvných ciev, a teda zníženie krvného tlaku. Po štiepení je tento proteín inaktívovaný, čoho výsledkom je zvýšenie krvného tlaku.

Gén PPARA sa nachádza na dlhom ramienku 22. chromozómu v pozícii 22q13.31, pričom kóduje člena receptorov aktivovaných peroxizomálnym proliferátorom, ktoré patria do podrodiny jadrových receptorov. Tieto proteíny tvoria heterodiméry s retinoidnými X receptormi (RXR), pričom sa podieľajú na regulácii transkripcie rôznych génov. Sú známe 3 podtypy týchto receptorov a to PPAR-alfa, PPAR-delta a PPAR-gama. Tento gén kóduje podtyp PPAR-alfa, čo je jadrový transkripčný faktor.

Gén PPARD leží na krátkom ramienku 6. chromozómu v pozícii 6p21.31, pričom rovnako ako gén PPARA kóduje člena receptorov aktivovaných peroxizomálnym proliferátorom. Tento gén kóduje konkrétne podtyp PPAR-delta.

Gén IL6 sa nachádza na krátkom ramienku 7. chromozómu v pozícii 7p15.3, pričom kóduje cytokín, ktorý účinkuje pri zápaloch a dozrievaní B buniek.

Gén ADRB2 leží na dlhom ramienku 5. chromozómu v pozícii 5q32, pričom kóduje beta-2-adrenergný receptor, ktorý je členom superrodiny receptorov spojených s G proteínom. Tento receptor je priamo asociovaný s jedným z jeho konečných efektorov, vápnikovým

kanálom. Zostavenie signalizačného komplexu poskytuje mechanizmus, ktorý zaistuje špecifickú a rýchlu signalizáciu.

Pre hodnotenie genetickej predispozície sa využívajú matematické modely, kde sú za jednotlivé výhodné polymorfizmy udelené body a ich súhrn dáva tzv. genetické skóre. Vysoké genetické skóre určitého športového výkonu, resp. profilu, predstavuje dedičnú výhodu a lepšie predpoklady pre športovca z hľadiska zvýhodnených motorických schopností vo vybraných športových disciplínach.

DNAERA

Výtrvalostný športový výkon,
športový profil

Zdroje

1. Belli, T., Crisp, A. H., & Verlengia, R. (2017). Greater muscle damage in athletes with ACTN3 R577X (RS1815739) gene polymorphism after an ultra-endurance race: a pilot study. *Biology of sport*, 34(2), 105.
2. Del Coso, J., Valero, M., Salinero, J. J., Lara, B., Gallo-Salazar, C., & Areces, F. (2017). Optimum polygenic profile to resist exertional rhabdomyolysis during a marathon. *PloS one*, 12(3), e0172965.
3. Del Coso, J., Salinero, J. J., Lara, B., Gallo-Salazar, C., Areces, F., Puente, C., & Herrero, D. (2017). ACTN3 X-allele carriers had greater levels of muscle damage during a half-ironman. *European journal of applied physiology*, 117(1), 151-158.
4. Erskine, R. M., Williams, A. G., Jones, D. A., Stewart, C. E., & Degens, H. (2014). The individual and combined influence of ACE and ACTN3 genotypes on muscle phenotypes before and after strength training. *Scandinavian journal of medicine & science in sports*, 24(4), 642-648.
5. Jeremic, D., Macuzic, I. Z., Vulovic, M., Stevanovic, J., Radovanovic, D., Varjadic, V., & Djordjevic, D. (2019). ACE/ACTN3 genetic polymorphisms and athletic performance of female soccer players. *Revista Brasileira de Medicina do Esporte*, 25(1), 35-39.
6. Kikuchi, N., & Nakazato, K. (2015). Effective utilization of genetic information for athletes and coaches: focus on ACTN3 R577X polymorphism. *Journal of exercise nutrition & biochemistry*, 19(3), 157.

DNAERA

Vytrvalostný športový výkon,
športový profil

7. Kikuchi, N., Miyamoto-Mikami, E., Murakami, H., Nakamura, T., Min, S. K., Mizuno, M., ... & Fuku, N. (2016). ACTN3 R577X genotype and athletic performance in a large cohort of Japanese athletes. *European journal of sport science*, 16(6), 694-701.
8. Ma, F., Yang, Y., Li, X., Zhou, F., Gao, C., Li, M., & Gao, L. (2013). The association of sport performance with ACE and ACTN3 genetic polymorphisms: a systematic review and meta-analysis. *PloS one*, 8(1), e54685.
9. Pickering, C., & Kiely, J. (2017). ACTN3: more than just a gene for speed. *Frontiers in physiology*, 8, 1080.
10. PIMJAN, L., ONGVARRASOPONE, C., CHANTRATITA, W., POLPRAMOOL, C., CHERDRUNGS, P., BANGRAK, P., & YIMLAMAI, T. (2018). A study on ACE, ACTN3, and VDR genes polymorphism in Thai weightlifters. *Walailak Journal of Science and Technology (WJST)*, 15(9), 609-626.
11. Tharabenjasin, P., Pabalan, N., & Jarjanazi, H. (2019). Association of the ACTN3 R577X (rs1815739) polymorphism with elite power sports: A meta-analysis. *PloS one*, 14(5), e0217390.
12. Yang, R., Shen, X., Wang, Y., Voisin, S., Cai, G., Fu, Y., ... & Yan, X. (2017). ACTN3 R577X gene variant is associated with muscle-related phenotypes in elite Chinese sprint/power athletes. *Journal of strength and conditioning research*, 31(4), 1107-1115.
13. Ahmetov et al. 2013: The association of ACE, ACTN3 and PPARA gene variants with strength phenotypes in middle school-age children.

14. Amir, O., Amir, R., Yamin, C., Attias, E., Eynon, N., Sagiv, M., ... & Meckel, Y. (2007). The ACE deletion allele is associated with Israeli elite endurance athletes. *Experimental Physiology*, 92(5), 881-886.
15. Bueno, S., Pasqua, L. A., de Araujo, G., Lima-Silva, A. E., & Bertuzzi, R. (2016). The association of ACE genotypes on cardiorespiratory variables related to physical fitness in healthy men. *PLoS one*, 11(11).
16. Dionísio, T. J., Thiengo, C. R., Brozoski, D. T., Dionísio, E. J., Talamoni, G. A., Silva, R. B., ... & Amaral, S. L. (2017). The influence of genetic polymorphisms on performance and cardiac and hemodynamic parameters among Brazilian soccer players. *Applied Physiology, Nutrition, and Metabolism*, 42(6), 596-604.
17. Naeem, N., Naqvi, N., Khan, M. A., Kanwal, A. and Shahbaz, S. (2020). Association of ACE Gene with Human Performance. *Acta Scientific Biotechnology* 1(1): 11-14.
18. Nazarov, I. B., Woods, D. R., Montgomery, H. E., Shneider, O. V., Kazakov, V. I., Tomilin, N. V., & Rogozkin, V. A. (2001). The angiotensin converting enzyme I/D polymorphism in Russian athletes. *European Journal of Human Genetics*, 9(10), 797-801.
19. Puthuchery, Z., Skipworth, J. R., Rawal, J., Loosemore, M., Van Someren, K., & Montgomery, H. E. (2011). The ACE gene and human performance. *Sports medicine*, 41(6), 433-448.
20. Rocha, A. W. D. O., Nascimento, W. M. D., Oliveira, C. M. D. C., Pereira Neto, J. M., Nascimento, O. V. D., Santos, J. O. L. D., ... & Astolfi Filho, S. FREQUENCY OF GENE ACE I POLYMORPHISM IN ATHLETES OF DIFFERENT SPORTS. (2020). *Revista Brasileira de Medicina do Esporte*, 26(2), 107-112.

21. Wang, P., Fedoruk, M. N., & Rupert, J. L. (2008). Keeping pace with ACE. *Sports Medicine*, 38(12), 1065-1079.
22. Ahmetov, I. I., Mozhayskaya, I. A., Flavell, D. M., Astratenkova, I. V., Komkova, A. I., Lyubaeva, E. V., ... & Popov, D. V. (2006). PPAR α gene variation and physical performance in Russian athletes. *European journal of applied physiology*, 97(1), 103-108.
23. Akhmetov, I. I., Popov, D. V., Mozhaškaia, I. A., Missina, S. S., Astratenkova, I. V., Vinogradova, O. L., & Rogozkin, V. A. (2007). Association of regulatory genes polymorphisms with aerobic and anaerobic performance of athletes. *Rossiiskii fiziologicheskii zhurnal imeni IM Sechenova*, 93(8), 837-843.
24. Cieszczyk, P., Sawczuk, M., Maciejewska, A., Ficek, K., & Eider, J. (2011). Variation in peroxisome proliferator activated receptor α gene in elite combat athletes. *European Journal of Sport Science*, 11(2), 119-123.
25. Eynon, N., Meckel, Y., Sagiv, M., Yamin, C., Amir, R., Sagiv, M., ... & Oliveira, J. (2010). Do PPARGC1A and PPAR α polymorphisms influence sprint or endurance phenotypes?. *Scandinavian journal of medicine & science in sports*, 20(1), e145-e150.
26. Gineviciene, V., Jakaitiene, A., Tubelis, L., & Kucinskas, V. (2014). Variation in the ACE, PPARGC1A and PPARA genes in Lithuanian football players. *European journal of sport science*, 14(sup1), S289-S295.
27. Lopez-Leon, S., Tuvblad, C., & Forero, D. A. (2016). Sports genetics: the PPARA gene and athletes' high ability in endurance sports. A systematic review and meta-analysis. *Biology of sport*, 33(1), 3.

DNAERA

Výtrvalostný športový výkon,
športový profil

28. Maciejewska, A., Sawczuk, M., & Ciężczyk, P. (2011). Variation in the PPAR α gene in Polish rowers. *Journal of science and medicine in sport*, 14(1), 58-64.
29. Petr, M., Št'astný, P., Pecha, O., Šteffl, M., Šeda, O., & Kohlíková, E. (2014). PPARA intron polymorphism associated with power performance in 30-s anaerobic Wingate Test. *PloS one*, 9(9), e107171.
30. Petr, M., Maciejewska-Skrendo, A., Zajac, A., Chycki, J., & Stastny, P. (2020). Association of Elite Sports Status with Gene Variants of Peroxisome Proliferator Activated Receptors and Their Transcriptional Coactivator. *International journal of molecular sciences*, 21(1), 162.
31. Leońska-Duniec, A., Cieszczyk, P., Jastrzębski, Z., Jażdżewska, A., Lulińska-Kuklik, E., Moska, W., ... & Maciejewska-Skrendo, A. (2018). The polymorphisms of the PPAR δ gene modify post-training body mass and biochemical parameter changes in women. *PloS one*, 13(8), e0202557.
32. Liu, Y., Colby, J. K., Zuo, X., Jaoude, J., Wei, D., & Shureiqi, I. (2018). The role of PPAR- δ in metabolism, inflammation, and cancer: Many characters of a critical transcription factor. *International journal of molecular sciences*, 19(11), 3339
33. Semenova, E. A., Fuku, N., & Ahmetov, I. I. (2019). Genetic profile of elite endurance athletes. In *Sports, Exercise, and Nutritional Genomics* (pp. 73-104). Academic Press.
34. Barnes, T. C., Anderson, M. E., & Moots, R. J. (2011). The many faces of interleukin-6: the role of IL-6 in inflammation, vasculopathy, and fibrosis in systemic sclerosis. *International journal of rheumatology*, 2011.

35. Ben-Zaken, S., Meckel, Y., Nemet, D., Kassem, E., & Eliakim, A. (2017). Increased prevalence of the IL-6-174C genetic polymorphism in long distance swimmers. *Journal of human kinetics*, 58(1), 121-130.
36. Eynon, N., Ruiz, J. R., Meckel, Y., Santiago, C., Fiuza-Luces, C., Gómez-Gallego, F., ... & Lucia, A. (2011). Is the -174 C/G polymorphism of the IL6 gene associated with elite power performance? A replication study with two different Caucasian cohorts. *Experimental physiology*, 96(2), 156-162.
37. Ruiz, J. R., Buxens, A., Artieda, M., Arteta, D., Santiago, C., Rodríguez-Romo, G., ... & Lucia, A. (2010). The -174 G/C polymorphism of the IL6 gene is associated with elite power performance. *Journal of science and medicine in sport*, 13(5), 549-553.
38. Janikowska, G., Kochańska-Dziurawicz, A., Żebrowska, A., Bijak, A., & Kimsa, M. (2014). Adrenergic response to maximum exercise of trained road cyclists. *Journal of human kinetics*, 40(1), 103-111.
39. Sarpeshkar, V., & Bentley, D. J. (2010). Adrenergic- β 2 receptor polymorphism and athletic performance. *Journal of human genetics*, 55(8), 479-485.
40. Sawczuk, M., Maciejewska-Karlowska, A., Cieszczyk, P., Skotarczak, B., & Ficek, K. (2013). Association of the ADRB2 Gly16Arg and Glu27Gln polymorphisms with athlete status. *Journal of sports sciences*, 31(14), 1535-1544.
41. Wolfarth, B., Rankinen, T., Mühlbauer, S., Scherr, J., Boulay, M. R., Pérusse, L., ... & Bouchard, C. (2007). Association between a β 2-adrenergic receptor polymorphism and elite endurance performance. *Metabolism*, 56(12), 1649-1651.

42. Zierath, J. R., & Hawley, J. A. (2004). Skeletal muscle fiber type: influence on contractile and metabolic properties. PLoS Biol, 2(10), e348.
43. <https://selfdecode.com/blog/article/il6-athletic-performance-68/>
44. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene?Db=gene&Cmd=DetailsSearch&Term=5465>
45. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene?Db=gene&Cmd=DetailsSearch&Term=5467>
46. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/ACTN3#>
47. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/ACE#>
48. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/IL6#>
49. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/ADRB2#>

DNAERA

Výtrvalostný športový výkon,
športový profil

Vaša DNA analýza

Adaptácia na vonkajšiu záťaž a trénovateľnosť

DNAERA

Čo je to adaptácia na vonkajšiu záťaž a trénovateľnosť

Adaptačné mechanizmy možno charakterizovať ako fyziologickú odpoveď organizmu na nadprahovú fyzickú záťaž.

Počas tréningov sa športovci adaptujú na špecifický typ fyzickej záťaže, resp. športového výkonu. V závislosti od typu záťaže dochádza k odlišným typom adaptácií. **Medzi adaptačné mechanizmy patrí:**

- zväčšenie svalovej hmoty
- zmnoženie svalových buniek
- zlepšenie využiteľnosti kyslíka
- zvýšenie obsahu energetických zdrojov v svaloch
- zvýšenie počtu červených krviniek
- zlepšenie prekrvenia svalstva



Adaptačná kapacita je vysoko špecifická, to znamená, že sa medzi jednotlivcami výrazne odlišuje. Niektorí športovci sa dokážu adaptovať na vonkajšiu záťaž rýchlejšie, kým u iných nedôjde k adaptácii ani po dlhšom čase.

DNAERA

Adaptácia na vonkajšiu záťaž
a trénovateľnosť
– aeróbna

Z hľadiska športovej genetiky je zaujímavá adaptačná schopnosť v silových a vytrvalostných schopnostiach, na základe čoho môžeme rozdeliť trénovateľnosť na silovú a aeróbnu:



Jedinci s optimálnym zastúpením genetických polymorfizmov pre aeróbnu trénovateľnosť preukazujú zlepšený aeróbny výkon (vyššie hodnoty VO_2 max) po vytrvalostnom, teda aeróbnom tréningu.



Podobne preukazujú zlepšené svalové schopnosti (F_{max} , svalová sila) nositelia optimálnych polymorfizmov pre silovú trénovateľnosť po špecifickom odporovom, teda silovom tréningu.



Netreba však zabudnúť na to, že jedinci s favorizujúcimi polymorfizmami pre trénovateľnosť nemusia mať výhodnejšie ukazovatele pre určitý typ športového výkonu pred začatím trénovania, nakoľko z hľadiska adaptácie sa priaznivý efekt daných polymorfizmov prejaví iba po špecifickom tréningu.

Čo sme zistili z analýzy DNA



Z analýzy DNA vyplýva, že máte optimálne genetické skóre pre aeróbnu trénovateľnosť. Vysoké genetické skóre pre aeróbnu trénovateľnosť predstavuje výhodu pre rozvoj vytrvalostných schopností, a teda aj pre vytrvalostné športové disciplíny.

Čo je to VO₂ max

Maximálna aeróbná kapacita (VO₂ max) udáva maximálne množstvo kyslíka, ktoré dokáže vaše telo využiť počas cvičenia. Kyslík je kľúčovou zložkou respiračného procesu. Keď vdýchnete kyslík, vaše pľúca ho absorbujú a premenia ho na energiu vo forme adenzíntrifosfátov (ATP). Molekuly ATP poháňajú vaše bunky a pomáhajú uvoľňovať oxid uhličitý (CO₂), ktorý sa vytvára v respiračnom procese počas vydychovania. Čím väčšia je hodnota VO₂ max, tým viac kyslíka dokáže vaše telo spracovať a tým efektívnejšie ho dokáže využiť na vytvorenie maximálneho množstva energie vo forme ATP. To znamená, že vaše telo dokáže lepšie zvládnuť aeróbne aktivity, ktoré vyžadujú prijať veľké množstvo kyslíka, ako je napríklad beh, plávanie alebo iné druhy tzv. „kardio“ aktivít.



DNAERA

Adaptácia na vonkajšiu záťaž
a trénovateľnosť
– aeróbná



Vysoká hodnota VO_2 max môže byť dobrým ukazovateľom vašej športovej výkonnosti, najmä ak sa venujete behu alebo plávaniu. Vaša maximálna hodnota VO_2 max môže taktiež slúžiť ako referenčná hodnota na sledovanie vášho pokroku pri zlepšovaní svojich atletických schopností.

DNAERA

Adaptácia na vonkajšiu záťaž
a trénovateľnosť
– aeróbná

Na hodnotu VO_2 max vplývajú viaceré faktory:

- vek
- pohlavie
- úroveň telesnej kondície
- nadmorská výška
- genetické predispozície



Testy na určenie VO_2 max sa zvyčajne vykonávajú v zdravotníckych zariadeniach lekárom alebo fitness špecialistom. V niektorých prípadoch však môžu mať aj tréneri a fitness inštruktori certifikát, ktorý im umožňuje vykonávať takéto testy. Využívajú sa na to viaceré typy testovania v závislosti od vašej kondície.



Pre porovnanie môžete použiť ako referenčnú hodnotu nasledujúce populačné priemery na základe pohlavia a úrovne aktivity:

Muži (18 – 45 rokov):

- sedavý spôsob života: 35 – 40 mL/kg/min
- aktívny spôsob života: 42,5 – 46,4 mL/kg/min
- veľmi aktívny spôsob života \leq 85 mL/kg/min

Ženy (18 – 45 rokov):

- sedavý spôsob života 27 – 30 mL/kg/min
- aktívny spôsob života 33 – 36,9 mL/kg/min
- veľmi aktívny spôsob života \leq 77 mL/kg/min

DNAERA

Adaptácia na vonkajšiu záťaž
a trénovateľnosť
– aeróbna

S pribúdajúcim vekom sa vaša hodnota VO_2 max zvyčajne znižuje. Existuje však viacero možností, ako si udržať čo najvyššiu možnú hodnotu vzhľadom na váš vek a želanú úroveň telesnej kondície. **Tieto možnosti zahŕňajú napríklad:**

- **intervalový tréning s vysokou intenzitou** – pozostáva z niekoľkých minút intenzívnych aeróbnych cvičení (ako je napríklad jazda na stacionárnom bicykli), následného zníženia intenzity a opätovného zvýšenia intenzity
- **striedanie aeróbnych aktivít počas jedného tréningu** – začnite napríklad s jazdou na bicykli, potom pokračujte plávaním a zakončíte to behom

**Zlepšovanie hodnoty VO_2 max má pre vás viaceré výhody:**

- udržíte si zdravie a fyzickú zdatnosť aj v neskorších rokoch
- budete sa cítiť menej vyčerpaný po bežných aktivitách, ako je napríklad výstup po schodoch
- znížite si úroveň stresu
- posilnite si imunitný systém a tým pádom budete menej často chorý

Vedecká časť

V našom teste sme analyzovali polymorfizmy vo viacerých génoch, ktoré ovplyvňujú adaptáciu na vonkajšiu záťaž, ako je napríklad ACE, ACTN3 alebo HIF1A.

Gén ACE leží na dlhom ramienku 17. chromozómu v pozícii 17q23.3, pričom kóduje angiotenzín-konvertujúci enzým. Tento enzým je schopný štiepiť proteíny. Je súčasťou renín-angiotenzínového systému, ktorý reguluje krvný tlak a rovnováhu tekutín a solí v tele. Tento enzým štiepi angiotenzín I na konkrétnom mieste za vzniku angiotenzínu II. Ten spôsobuje zúženie krvných ciev, čo má za následok zvýšený krvný tlak. Okrem angiotenzínu môže tento enzým štiepiť aj iné proteíny, ako je napríklad bradykinín. Ten spôsobuje rozšírenie krvných ciev, a teda zníženie krvného tlaku. Po štiepení je tento proteín inaktivovaný, čoho výsledkom je zvýšenie krvného tlaku.

Gén ACTN3 sa nachádza na dlhom ramienku 11. chromozómu v pozícii 11q13.2, pričom kóduje člena rodiny proteínov, ktoré sa viažu na alfa-aktín. Tento proteín je exprimovaný najmä v kostrovom svalstve a funguje ako štrukturálna zložka sarkomérskej Z-línie. Podieľa sa na sieťovaní tenkých filamentov, ktoré obsahujú aktín.

Gén HIF1A sa nachádza na dlhom ramienku 14. chromozómu v pozícii 14q.23.2, pričom kóduje alfa podjednotku transkripčného faktora – hypoxiou indukovateľného faktora 1 (HIF-

DNAERA

Adaptácia na vonkajšiu záťaž

a trénovateľnosť

– aeróbna

1). Tento proteín je heterodimér zložený z alfa a beta podjednotky a funguje ako hlavný regulátor bunkovej a systémovej homeostatickej odpovede na hypoxiu prostredníctvom aktivácie transkripcie mnohých génov. Tieto gény sa podieľajú na energetickom metabolizme, angiogenéze, apoptóze, dodávaní kyslíka a uľahčovaní metabolickej adaptácie na hypoxiu.

DNAERA

Adaptácia na vonkajšiu záťaž
a trénovateľnosť
– aeróbna

Zdroje

1. Ahmetov et al. 2013: The association of ACE, ACTN3 and PPARA gene variants with strength phenotypes in middle school-age children
2. Amir, O., Amir, R., Yamin, C., Attias, E., Eynon, N., Sagiv, M., ... & Meckel, Y. (2007). The ACE deletion allele is associated with Israeli elite endurance athletes. *Experimental Physiology*, 92(5), 881-886.
3. Bueno, S., Pasqua, L. A., de Araujo, G., Lima-Silva, A. E., & Bertuzzi, R. (2016). The association of ACE genotypes on cardiorespiratory variables related to physical fitness in healthy men. *PloS one*, 11(11).
4. Dionísio, T. J., Thiengo, C. R., Brozoski, D. T., Dionísio, E. J., Talamoni, G. A., Silva, R. B., ... & Amaral, S. L. (2017).
5. The influence of genetic polymorphisms on performance and cardiac and hemodynamic parameters among Brazilian soccer players. *Applied Physiology, Nutrition, and Metabolism*, 42(6), 596-604.
6. Ma, F., Yang, Y., Li, X., Zhou, F., Gao, C., Li, M., & Gao, L. (2013). The association of sport performance with ACE and ACTN3 genetic polymorphisms: a systematic review and meta-analysis. *PloS one*, 8(1), e54685.
7. Naeem, N., Naqvi, N., Khan, M. A., Kanwal, A. and Shahbaz, S. (2020). Association of ACE Gene with Human Performance. *Acta Scientific Biotechnology* 1(1): 11-14.

DNAERA

Adaptácia na vonkajšiu záťaž

a trénovateľnosť

– aeróbna

8. Nazarov, I. B., Woods, D. R., Montgomery, H. E., Shneider, O. V., Kazakov, V. I., Tomilin, N. V., & Rogozkin, V. A. (2001). The angiotensin converting enzyme I/D polymorphism in Russian athletes. *European Journal of Human Genetics*, 9(10), 797-801.
9. PIMJAN, L., ONGVARRASOPONE, C., CHANTRATITA, W., POLPRAMOOL, C., CHERDRUNGS, P., BANGRAK, P., & YIMLAMAI, T. (2018). A study on ACE, ACTN3, and VDR genes polymorphism in Thai weightlifters. *Walailak Journal of Science and Technology (WJST)*, 15(9), 609-626.
10. Puthuchery, Z., Skipworth, J. R., Rawal, J., Loosemore, M., Van Someren, K., & Montgomery, H. E. (2011). The ACE gene and human performance. *Sports medicine*, 41(6), 433-448.
11. Rocha, A. W. D. O., Nascimento, W. M. D., Oliveira, C. M. D. C., Pereira Neto, J. M., Nascimento, O. V. D., Santos, J. O. L. D., ... & Astolfi Filho, S. FREQUENCY OF GENE ACE I POLYMORPHISM ID IN ATHLETES OF DIFFERENT SPORTS. (2020). *Revista Brasileira de Medicina do Esporte*, 26(2), 107-112.
12. Wang, P., Fedoruk, M. N., & Rupert, J. L. (2008). Keeping pace with ACE. *Sports Medicine*, 38(12), 1065-1079.
13. Ahmetov, I. I., & Fedotovskaya, O. N. (2015). Current progress in sports genomics. In *Advances in clinical chemistry* (Vol. 70, pp. 247-314). Elsevier.
14. Baumert, P., Hall, E. C., & Erskine, R. M. (2019). The genetic association with exercise-induced muscle damage and muscle injury risk. In *Sports, Exercise, and Nutritional Genomics* (pp. 375-407). Academic Press.

DNAERA

Adaptácia na vonkajšiu záťaž

a trénovateľnosť

– aeróbná

15. Cieszczyk, P., Eider, J., Arczewska, A., Ostanek, M., Leonska-Duniec, A., Sawczyn, S., ... & Sygit, K. (2011). The HIF1A gene Pro582Ser polymorphism in polish power-orientated athletes. *Biology of sport*, 28(2), 111.
16. Gabbasov, R. T., Arkhipova, A. A., Borisova, A. V., Hakimullina, A. M., Kuznetsova, A. V., Williams, A. G., ... & Ahmetov, I. I. (2013). The HIF1A gene Pro582Ser polymorphism in Russian strength athletes. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, 27(8), 2055-2058.
17. Hashimoto, T., & Shibasaki, F. (2015). Hypoxia-inducible factor as an angiogenic master switch. *Frontiers in pediatrics*, 3, 33.
18. Larruskain, J., Lekue, J. A., Diaz, N., Odriozola, A., & Gil, S. M. (2018). A comparison of injuries in elite male and female football players: A five-season prospective study. *Scandinavian journal of medicine & science in sports*, 28(1), 237-245.
19. Aleksandra, Z., Zbigniew, J., Waldemar, M., Agata, L. D., Mariusz, K., Marek, S., ... & Ewelina, L. K. (2016). The AGT gene M235T polymorphism and response of power-related variables to aerobic training. *Journal of sports science & medicine*, 15(4), 616.
20. Barh, D., & Ahmetov, I. I. (Eds.). (2019). *Sports, Exercise, and Nutritional Genomics: Current Status and Future Directions*. Academic press.
21. Gomez-Gallego, F., Santiago, C., Gonzalez-Freire, M., Yvert, T., Muniesa, C. A., Serratosa, L., ... & Lucia, A. (2009). The C allele of the AGT Met235Thr polymorphism is associated with power sports performance. *Applied Physiology, Nutrition, and Metabolism*, 34(6), 1108-1111.
22. Bacon, A. P., Carter, R. E., Ogle, E. A., & Joyner, M. J. (2013). VO 2 max trainability and high intensity interval training in humans: a meta-analysis. *PloS one*, 8(9), e73182.

23. Beltz, N. M., Gibson, A. L., Janot, J. M., Kravitz, L., Mermier, C. M., & Dalleck, L. C. (2016). Graded exercise testing protocols for the determination of VO₂max: historical perspectives, progress, and future considerations. *Journal of sports medicine*, 2016.
24. Radak, Z., Zhao, Z., Koltai, E., Ohno, H., & Atalay, M. (2013). Oxygen consumption and usage during physical exercise: the balance between oxidative stress and ROS-dependent adaptive signaling. *Antioxidants & redox signaling*, 18(10), 1208-1246.
25. Scribbans, T. D., Vecsey, S., HANKINSON, P. B., FOSTER, W. S., & GURD, B. J. (2016). The effect of training intensity on VO₂max in young healthy adults: a meta-regression and meta-analysis. *International journal of exercise science*, 9(2), 230.
26. Strasser, B., & Burtscher, M. (2018). Survival of the fittest: VO₂max, a key predictor of longevity. *Front Biosci (Landmark Ed)*, 23(23), 1505-1516.
27. Your lungs and exercise. (2016). *Breathe (Sheffield, England)*, 12(1), 97-100.
<https://doi.org/10.1183/20734735.ELF121>
28. <https://health.ucdavis.edu/sportsmedicine/resources/vo2description.html>
29. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/ACTN3>
30. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/ACE>
31. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/3091>

DNAERA

Adaptácia na vonkajšiu záťaž
a trénovateľnosť
– aeróbna

Vaša DNA analýza

Zranenia

DNAERA

Genetický základ zranení pohybového aparátu a délky rekonvalescenčnej periódy

DNAERA

Zranenia



Zranenia pohybového aparátu, ako sú napríklad pretrhnutia svalstva a väzov alebo únavové a kontaktné zlomeniny, závisia vo veľkej miere od kvality štrukturálnych komponentov.



Genetika má dôležitý dopad na kariéru športovca, nakoľko určité genetické polymorfizmy sa javia ako ochranné faktory voči zraneniam, zatiaľ čo iné polymorfizmy, kódujúce prevažne štrukturálne komponenty horšej kvality, predstavujú zvýšené riziko vzniku zranení.



Medzi najpreštudovanejšie polymorfizmy súvisiace s rizikom zranenia pohybového aparátu patria varianty génov, ktoré kódujú tzv. kolagény, čo sú hlavné štrukturálne proteíny pohybového systému. Existujú viaceré typy kolagénov, ktoré majú odlišné zastúpenie v jednotlivých štruktúrach, ako sú svaly, väzy alebo šlachy. Práve preto súvisí nižšia kvalita jednotlivých kolagénov so zvýšením rizikom poškodenia určitých častí väzov, šliach a ďalších tkanív. Typ a

miera vonkajšieho zaťaženia v určitých športových disciplínach určuje mechanizmus vzniku poškodení. Z tohto dôvodu predstavujú určité polymorfizmy vyššie riziko vzniku zranení v jednotlivých športových disciplínach.



Rekonvalescencia predstavuje zotavovaciu dobu, počas ktorej sa obnoví celistvosť a funkčnosť poškodenej časti pohybového systému po zranení. Dĺžka rekonvalescencie závisí od účinnosti reparačných mechanizmov, ako je prekrvenie alebo regulácia zápalových a rastových faktorov, na ktorých vo veľkej miere podieľa práve genetika. V súčasnosti sú známe konkrétne polymorfizmy, ktoré pozitívne vplyvajú na rýchlosť a efektivitu opravných mechanizmov. Jedinci s takýmito polymorfizmami preto vyžadujú menej času na rekonvalescenciu.

Zranenia

DNAERA

V tejto sekcii sa dozviete o vašich genetických predispozíciach na určité typy zranení.



Achillova tendinopatia

Zvýšené riziko zranenia



Degenerácia medzistavcových platničiek

Štandardné riziko zranenia



Poškodenie svalstva a jeho regenerácia

Štandardné riziko zranenia



Ruptúra predného skríženého väzu kolena

Štandardné riziko zranenia



Syndróm karpálneho tunela

Štandardné riziko zranenia



Zlomeniny

Štandardné riziko zranenia

Vaša DNA analýza

Achillova tendinopatia

DNAERA

Čo sú to tendinopatie

DNAERA

Achilova tendinopatia

– vyššie riziko

Šľachy (lat. **tendo**) patria do pasívnej zložky pohybového systému a podieľajú sa na fixácii svalov ku kostiam. Sú tvorené väzivom, ktorého hlavnými komponentami sú kolagénové proteíny. Kolagény vytvárajú v šľachách zväzky povrazcov, ktoré sú usporiadané súbežne, vďaka čomu majú veľkú odolnosť v ťahu. Okrem fixácie svalov majú šľachy aj dôležitú ochrannú úlohu, keďže vďaka ich pružnosti zabraňujú poškodeniu svalov, a to najmä počas zvýšenej fyzickej záťaže v krajných polohách daného kĺbu.



Tendinózy alebo tendinopatie predstavujú degeneratívne zmeny šliach, ktoré zvyšujú riziko vzniku zranení. Tendinopatické šľachy sú charakterizované zníženou kvalitou komponentov, zvýšenou bunkovou smrťou a dlhšie pôsobiacim zápalovým procesom.



Genetický základ tendinopatií je založený na viacerých mutáciách, ktoré ovplyvňujú práve vyššie uvedené faktory. Jednotlivé polymorfizmy v génoch kódujúcich kolagény vplyvajú na ich samotnú kvalitu, pričom určité mutácie vedú k tvorbe menej kvalitných proteínov so zníženou odolnosťou voči vonkajším fyzickým vplyvom.

Oprava poškodenia šliach je zabezpečená prostredníctvom zápalového procesu, počas ktorého dochádza k regenerácii. Z tohto hľadiska predstavuje zápal esenciálny proces. Predĺžená zápalová reakcia má však negatívny dopad na regeneráciu. Dlhodobý, chronický zápal vedie k zhoršeniu odolnosti šľachy, to znamená, že šľachy sú citlivejšie na poškodenie, sú bolestivé a preto môžu obmedzovať náš každodenný život.



So zápalovými procesmi boli asociované viaceré polymorfizmy, ktoré ovplyvňujú dĺžku rekonvalescencie, resp. dobu regenerácie. V prípade prítomnosti špecifických polymorfizmov trvá zápalový proces dlhšie, pričom dochádza k oslabeniu kolagénovej štruktúry šliach a zhoršenému hojeniu, čo v konečnom dôsledku vedie k vyššej pravdepodobnosti vzniku zranenia počas zvýšenej fyzickej záťaže.



Nakoľko dĺžka doby regenerácie pozáťažových zranení je medzi jednotlivcami rozdielna, každý jedinec sa musí individuálne prispôbiť svojmu času, potrebnému na zotavenie. Nedostatočná dĺžka regenerácie, v prípade opätovnej nadmernej fyzickej záťaže, zvyšuje pravdepodobnosť poškodenia šliach.



Počas regenerácie treba odľahčiť a šetriť kĺb, napríklad tak, že ho zafixujeme použitím ortézy alebo bandáže. V závislosti od typu poškodenia môže prispieť k regenerácii aj ľadový obklad alebo protizápalové lieky. Počas návratu k športu treba dbať na subjektívne príznaky, ako je bolesť, opuch, začervenanie, pocit stuhnutosti alebo nestabilita v kĺbe. Fyzické zaťaženie by malo byť postupné a nemali by byť počas neho prítomné žiadne z vyššie spomenutých príznakov.

DNAERA

Achillova tendinopatia

– vyššie riziko

Čo je to Achillova tendinopatia

Niektoré šľachy sú v porovnaní s ostatnými zaťažené vo zvýšenej miere. Závisí to však aj od jednotlivých športových disciplín, či pohybových činností. Vo všeobecnosti však medzi najčastejšie poškodené šľachy u športovca patrí Achillova šľacha.



Achillova šľacha je najdlhšou a najsilnejšou šľachou ľudského tela. Podieľa sa na fixácii trojhlavého svalu lýtky k pätovej kosti.

Poškodenie tejto šľachy je najčastejším problémom športovej medicíny. Vzniká prevažne v dôsledku dlhodobého fyzického preťaženia lýtkového svalu, a to najmä pri športoch s rýchlym štartom (šprinty), s rýchlym zabrzdzením, či rýchlou zmenou smeru (tenis, volejbal, alebo futbal).



DNAERA

Achilova tendinopatia

– vyššie riziko

Medzi ďalšie faktory, ktoré môžu viesť k tendinopatii Achillovej šľachy, patria:

- nevhodná obuv
- vynechanie rozcvičky
- nadmerné fyzické zaťaženie
- nevhodný (nerovnomerný, prípadne tvrdý) povrch pre určitú pohybovú činnosť

Postupne vzniká zápal šľachy (tzv. tendinitída), ktorý môže prejsť až do dlhodobého, chronického zápalu. Zvýšená fyzická záťaž zvyčajne vedie k vzniku mikrotrhlín, niekedy však môže dôjsť aj k čiastočnému alebo úplnému pretrhnutiu Achillovej šľachy.



Genetický základ vzniku Achillovej tendinopatie je založený na polymorfizmoch génov, ktoré kódujú kolagénové štrukturálne proteíny a regulačné molekuly zápalových procesov. Štrukturálne proteíny s nižšou kvalitou majú horšiu odolnosť voči fyzickému ťahu a po poškodení sú opravované počas zápalových procesov. V prípade opakovaných poškodení sa môže vytvoriť dlhodobý zápal s neadekvátnou funkciou šliach, čo vo výsledku zvyšuje pravdepodobnosť vzniku zranenia.

DNAERA

Achillova tendinopatia

– vyššie riziko

Čo sme zistili z analýzy DNA



Z analýzy DNA vyplýva, že máte vyššie riziko rozvoja Achillovej tendinopatie.

Vedecká časť

DNAERA

Achillova tendinopatia

– vyššie riziko

V našom teste sme analyzovali polymorfizmy vo viacerých génoch, ktoré boli asociované so zvýšeným rizikom rozvoja Achillovej tendinopatie, ako je napríklad VEGFA, CASP8, IL1B, MMP3 alebo COL11A1.

Gén VEGFA sa nachádza na krátkom ramienku 6. chromozómu v pozícii 6p21.1, pričom kóduje člena rodiny rastových faktorov PDGF/VEGF. Tento proteín existuje ako homodimér, ktorý je spojený disulfidovou väzbou a viaže sa na heparín. Tento rastový faktor indukuje proliferáciu a migráciu vaskulárnych endotelových buniek a je nevyhnutný pre angiogézu, teda vývin ciev.

Gén CASP8 leží na dlhom ramienku 2. chromozómu v pozícii 2q33.1, pričom kóduje člena kaspázovej rodiny. Aktivácia kaspáz hrá kľúčovú úlohu vo fáze vykonávania bunkovej apoptózy. Kaspázy existujú ako neaktívne proenzýmy, ktoré sú zložené z prodomény a veľkej a malej proteázovej podjednotky. Na aktiváciu je potrebné ich proteolytické štiepenie, čím sa vytvorí heterodimérny enzým zložený z veľkej a malej podjednotky.

Gén IL1B sa nachádza na dlhom ramienku 2. chromozómu v pozícii 2q14.1, pričom kóduje člena rodiny cytokínov interleukínu 1. Tento cytokín je produkovaný aktivovanými makrofágmi ako proproteín, ktorý je následne proteolyticky spracovaný na svoju aktívnu

formou prostredníctvom kaspázy 1. Tento cytokín je dôležitým mediátorom zápalovej reakcie a je zapojený do viacerých bunkových procesov, vrátane proliferácie, diferenciácie a apoptózy.

Gén MMP3 leží na dlhom ramienku 11. chromozómu v pozícii 11q22.2, pričom kóduje člena rodiny matrixových metaloproteináz. Tie sa podieľajú na rozklade extracelulárnej matrix v normálnych fyziologických procesoch, ako je embryonálny vývin, reprodukcia a remodelácia tkanív, ako aj v chorobných procesoch, ako je artritída a metastázovanie. Konkrétne enzým kódovaný týmto génom sa podieľa na degradácii fibronektínu, laminínu, kolagénov III, IV, IX a X, a proteoglykánov chrupavky.

Gén COL11A1 sa nachádza na krátkom ramienku 1. chromozómu v pozícii 1p21.1, pričom kóduje jeden z dvoch alfa reťazcov kolagénu typu XI, tzv. minoritného fibrilárneho kolagénu.

DNAERA

Achilova tendinopatia

– vyššie riziko

Zdroje

1. Knapik, J. J., & Pope, R. (2020). Achilles Tendinopathy: Pathophysiology, Epidemiology, Diagnosis, Treatment, Prevention, and Screening. *Journal of special operations medicine: a peer reviewed journal for SOF medical professionals*, 20(1), 125-140.
2. Maffulli, N., Sharma, P., & Luscombe, K. L. (2004). Achilles tendinopathy: aetiology and management. *Journal of the Royal Society of Medicine*, 97(10), 472-476.
3. Bc. Dagmar Mostecká Název diplomové práce: Tendinopatie Achillovy šlachy jako důsledek funkčních poruch pohybového aparátu Pracoviště: Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství Vedoucí diplomové práce: PhDr. David Smékal, Ph.D. Rok obhajoby diplomové práce: 2009
4. Rahim, M., Collins, M., & September, A. (2016). Genes and musculoskeletal soft-tissue injuries. In *Genetics and Sports* (Vol. 61, pp. 68-91). Karger Publishers
5. Rahim, M., El Khoury, L. Y., Raleigh, S. M., Ribbans, W. J., Posthumus, M., Collins, M., & September, A. V. (2016). Human genetic variation, sport and exercise medicine, and achilles tendinopathy: role for angiogenesis-associated genes. *Omic: a journal of integrative biology*, 20(9), 520-527.
6. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/VEGFA#>
7. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/841>
8. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/3553>
9. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/1301>

DNAERA

Achillova tendinopatia

– vyššie riziko

10. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene?Db=gene&Cmd=DetailsSearch&Term=4314>

DNAERA

Achilova tendinopatia

– vyššie riziko

Vaša DNA analýza

Výživa

DNAERA

Výživa je jedným z kľúčových faktorov pre rast a vývin človeka

DNAERA

Výživa



Medzi základné živiny, ktoré prispievajú k správnej životospráve, patria bielkoviny, sacharidy, tuky, vitamíny a minerály. Zdravé a vyvážené stravovanie výrazne prispieva k správnemu chodu organizmu, minimalizovaniu vzniku rôznych typov ochorení, a teda v konečnom dôsledku k dlhšiemu a zdravšiemu životu.

V tejto časti analýzy vás budeme informovať o výsledkoch súvisiacich s výživou, ako sú napríklad potravinové intolerancie, či predispozície asociované so zhoršeným vstrebávaním vitamínov a minerálov. Súčasťou výsledkov sú aj odporúčania od našej výživovej expertky MSc. Petronely Forišek Paulovej, ktoré vás môžu povzbudiť k zmenám v stravovaní.



Výsledky tejto analýzy hovoria len o genetických predispozíciách a preto v žiadnom prípade nejde o diagnostiku. Jednotlivé parametre výživy sú okrem genetiky ovplyvňované najmä životným štýlom.



Váš výsledok genetickej analýzy indikuje, ktoré parametre výživy a zdravia sa môžu líšiť od normy, a ktoré odporúčame potvrdiť vyšetreniami, prípadne pri ktorých odporúčame zvýšiť mieru prevencie.



Intolerancie

Alkohol

Celiakia

Histamínová intolerancia

Intolerancia na huby u ľudí s Crohnovou chorobou

Laktózová intolerancia



Vitamíny

Vitamín A

Vitamín B6

Vitamín B9

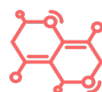
Vitamín B12

Vitamín C

Vitamín D

Vitamín E

Vitamín K



Minerály

Fosfor

Horčík

Meď

Selén

Vápnik

Zinok

Železo

Štandardná citlivosť.

Štandardné riziko.

Zvýšené riziko.

Pravdepodobná tolerancia.

Pravdepodobná tolerancia.

Máte predispozíciu k nižšej hladine.

Máte predispozíciu k štandardnej hladine.

Máte predispozíciu k štandardnej hladine.

Máte predispozíciu k štandardnej hladine.

Máte predispozíciu k štandardnej hladine.

Máte predispozíciu k štandardnej hladine.

Máte predispozíciu k štandardnej hladine.

Máte predispozíciu k štandardnej hladine.

Máte predispozíciu k štandardnej hladine.

Máte predispozíciu k štandardnej hladine.

Máte predispozíciu k štandardnej hladine.

Máte predispozíciu k štandardnej hladine.

Máte predispozíciu k štandardnej hladine.

Máte predispozíciu k štandardnej hladine.

Máte predispozíciu k vyššej hladine.



Výživa a zdravie

Antioxidanty

Citlivosť na nasýtené tuky

HDL cholesterol

Hypertenzia a citlivosť na soľ

Kofeín

LDL cholesterol

Nechutenstvo zeleniny - detekcia horkej chuti

Obezita

Omega-3 mastné kyseliny a zápalová odpoveď

Triglyceridy

Účinok kyseliny linolovej na zápalovú odpoveď

Vnímanie chuti UMAMI

Štandardná enzýmová aktivita.

Štandardná citlivosť.

Máte predispozíciu k štandardnej hladine.

Štandardné riziko.

Štandardný metabolizmus.

Máte predispozíciu k vyššej hladine.

Neschopnosť detegovať určité horké chute.

Štandardné riziko.

štandardná hladina prozápalového cytokínu TNF

Máte predispozíciu k štandardnej hladine.

Štandardné riziko zápalu.

Štandardná citlivosť.

Vaša DNA analýza

Histamínová intolerancia

DNAERA

Čo je to histamínová intolerancia ?

Histamínová intolerancia neznamená to, že máte zvýšenú citlivosť na histamín, ale je to náznak toho, že sa ho vo vašom tele nachádza príliš veľa.

Histamín je chemikália, ktorá je zodpovedná za niekoľko dôležitých funkcií v ľudskom tele, ako je napríklad:

- komunikácia správ do vášho mozgu
- spúšťanie uvoľňovania žalúdočnej kyseliny na podporu trávenia
- účasť na imunitnej odpovedi



Ľudské telo prirodzene produkuje histamín spolu s enzýmom diamín oxidáza (DAO), ktorý je zodpovedný za jeho rozklad.

Vaše normálne telesné funkcie môžu byť však výrazne ovplyvnené v tom prípade, ak sú hladiny histamínu príliš vysoké alebo ak sa nedokáže v dostatočnej miere rozložiť.

DNAERA

Histamínová intolerancia - zvýšené
riziko

Medzi symptómy histamínovej intolerancie patria:

- bolesti hlavy alebo migréna
- únava
- tráviace problémy
- nepravidelný menštruačný cyklus
- nevoľnosť
- zvracanie
- vysoký krvný tlak
- kŕče v bruchu
- nepravidelný srdcový rytmus
- úzkosť

Kontrola hladiny histamínu pomocou stravy

Zdravá strava obvykle obsahuje mierne hladiny histamínu, existujú však niektoré potraviny s vysokým obsahom histamínu, ktoré môžu vyvolať zápalové reakcie a iné negatívne symptómy. Švajčiarsky zoznam potravín patrí medzi najrelevantnejšie zoznamy potravín, ktoré uvádzajú hladiny histamínu v potravinách. Tolerancia jednotlivých potravín je však u každého jedinca vysoko individuálna.

Medzi potraviny s vysokou hladinou histamínu zaradujeme:

- alkohol a iné fermentované nápoje
- fermentované potraviny a mliečne výrobky, ako napríklad jogurt a kyslá kapusta
- ryby a výrobky z rýb (najmä konzervované)
- fermentované syry (hermelín, camembert, niva, parmezán...)
- spracované alebo údené mäso
- sušené ovocie
- paradajky
- avokádo
- baklažán
- špenát
- Mäkkýše

Existuje tiež veľa potravín, ktoré v tele spúšťajú uvoľňovanie histamínu, ako napríklad:

- alkohol
- banány (zelenšie by mali byť lepšie tolerovateľné)
- fazuľa a pšeničné klíčky
- papája
- čokoláda
- citrusové ovocie
- orechy, najmä vlašské orechy, kešu a arašidy

Existujú aj potraviny, ktoré blokujú produkciu enzýmu DAO, ako napríklad:

- alkohol
- čierny čaj
- čaj maté
- zelený čaj
- energetické nápoje



Začlenenie potravín s nízkym obsahom histamínu do vášho jedálneho lístka vám môže pomôcť zmierniť príznaky, v prípade, že trpíte histamínovou intoleranciou.

Neexistuje však nič ako strava bez histamínu. Pred vylúčením potravín z jedálneho lístka vám odporúčame poradiť sa s dietológom.

Medzi potraviny s nízkym obsahom histamínu zaraďujeme napríklad:

- čerstvú zeleninu okrem paradajok, avokáda, špenátu a baklažánu
- čerstvé ovocie okrem banánov, citrusov a papáje

- čerstvé mäso a čerstvo ulovené ryby
- zrná neobsahujúce lepok, ako je napríklad quinoa, ryža alebo ovsené vločky
- čerstvé nefermentované mliečne výrobky (cottage syr, mozzarella, ricotta, lučina)
- náhrady mlieka, ako je kokosové alebo mandľové mlieko
- olivový olej, repkový olej, ghee maslo, čerstvé živočíšne maslo a vajcia



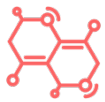
Pre správnu funkciu enzýmu DAO sú potrebné kofaktory ako vitamín C, vitamín B6 a meď. Z tohto dôvodu by ľuďom, ktorí nesú rizikové alely asociované s histamínovou intoleranciou, mohol príjem týchto troch živín vo forme doplnkov, pomôcť maximalizovať aktivitu enzýmu DAO.

Látka zvaná kvercetín pôsobí ako prevencia pri nadmernom uvoľňovaní histamínu



Ako prospešná prevencia nadmerného uvoľňovania histamínu u ľudí, ktorí nesú rizikové alely asociované s histamínovou intoleranciou, sa zdá byť využitie **kvercetínu a L-theanínu**. Tieto molekuly totiž vykazujú inhibičný účinok na imunitné bunky - mastocyty, ktoré uvoľňujú histamín. Kvercetín je bežná molekula, ktorá sa vyskytuje v mnohých potravinách, pričom obzvlášť bohatým zdrojom je červená alebo tmavozelená zelenina. Aminokyselina L-theanín sa nachádza v určitých zelených a čiernych čajoch.

Prijatie a proces spracovania histamínu



Histamín sa prirodzene vyskytuje v bunkách organizmu a to znamená, že aj keby ste dodržiavali extrémne prísnu bezhistamínovú diétu, vo vašom tele sa nachádzať napriek tomu bude. Akonáhle prijmete histamín spolu s potravinou, dochádza k jeho rozloženiu vplyvom enzýmov DAO a HNMT (histamín-N-metyltransferáza). Enzým DAO sa nachádza predovšetkým v sliznici čreva, pričom v krvi sa vyskytuje v oveľa menšej miere. Enzým HNMT sa nachádza priamo v bunkách.

Menší výskyt enzýmu DAO v krvi je dôvodom toho, že výsledky stanovenia histamínovej intolerancie z krvi môžu byť skreslené. Ideálne by sa histamínová intolerancia mala stanovovať zo sliznice čreva, avšak to je náročné na prevedenie.

Práve preto sa histamínová intolerancia rutinne diagnostikuje pomocou krvných odberov.



Doplnenie krvných odberov o stanovenie pomocou genetickej analýzy je teda ideálnou kombináciou pri stanovení histamínovej intolerancie, spolu s prídruženými symptómami charakterizujúcimi zvýšené hladiny histamínu v organizme.

Čo sme zistili z analýzy DNA



Z analýzy DNA vyplýva, že máte zvýšené riziko rozvoja histamínovej intolerancie.

Nutričné odporúčania

Odborníčka na výživu MSc. Petronela Forišek Paulová odporúča:

V prípade, že sa u vás preukázala genetická predispozícia na histamínovú intoleranciu a pretrvávajú u vás symptómy, ako bolesti hlavy, tráviace ťažkosti (hnačky, nevoľnosť, nadúvanie) alebo zvýšený tep, asociované s príjmom jedál potenciálne obsahujúcich zvýšené hladiny histamínu, odporúčame vyšetrenie na stanovenie hladín a funkcie enzýmu DAO z krvi u alergológa alebo imunológa.



V prípade potvrdenia histamínovej intolerancie vám odporúčame viesť si tzv. „Denník tolerancie potravín“, ktorý slúži na identifikáciu potravín, ktoré vám skutočne spôsobujú ťažkosti. To je najmä z toho dôvodu, že tolerancia potravín je u každého jedinca rozdielna a paušálne vylučovanie väčšiny potravín obsahujúcich rôzne hladiny histamínu, môže spôsobiť vylučovanie aj dobre tolerovateľných potravín.



Zo začiatku odporúčame vylúčiť potraviny s vysokými hladinami histamínu (uvedené vyššie) a sledovať toleranciu ostatných potravín, ktoré spravidla obsahujú nižšie hladiny histamínu, formou vedenia jednoduchého „Denníka tolerancie potravín“.

DNAERA

Histamínová intolerancia - zvýšené
riziko

„Denník tolerancie potravín“ je vhodným nástrojom na zaznamenávanie vášho jedálnička

Tento denník vám bude slúžiť na to, aby ste si mohli sledovať to, ako vaše telo reaguje na rôzne potraviny – konkrétne na tie, ktoré budete postupne zaraďovať do jedálnička.

- Napríklad si vyskúšajte do jedálnička zaradiť celozrnný žitný chlieb a pozorujte, ako bude na to vaše telo reagovať.
- Sledujte si príznaky a nežiaduce prejavy, ako je hnačka, bolesť brucha, bolesť hlavy alebo zrýchlený tep, ktoré sa zvyčajne prejavia približne 30 minút od konzumácie potraviny.
- Ak budete pociťovať niektorý z vyššie spomenutých príznakov, ku jedlu si poznačte, že ho netolerujete.
- Každé tri dni si zaraďujte jednu potravinu navyše a uvidíte, ktoré potraviny si môžete v jedálničku ponechať, a ktorým sa budete musieť naďalej vyhýbať.
- Takýmto spôsobom si budete môcť ponechať v jedálničku viaceré potraviny a nebudete ich vylučovať bezdôvodne.

- Spočiatku sa vám môže zdať vedenie „Denníka tolerancie potravín“ zdĺhavé, avšak len takouto formou zistíte, ktoré potraviny vám spôsobujú problémy. Týmto spôsobom môžete dlhodobo eliminovať ťažkosti, ktoré vás trápia.
- Nadalej sa však vyhýbajte potravinám, ktoré obsahujú vysoké hladiny histamínu (uvedené vyššie).
- Pokiaľ však budete dlhodobo tolerovať všetky ostatné potraviny a príznaky vymiznú, môžete postupne pridávať aj potraviny obsahujúce vysoké hladiny histamínu.
- Dôležité je však potraviny pridávať postupne a v malom množstve a sledovať si tak podrobne intoleranciu a prejavy, ktoré indikujú, že sa hladiny histamínu v organizme zvýšili a spôsobili vám ťažkosti.



Taktiež je veľmi dôležitá čerstvosť potravín. Nevarte si na dlhšie obdobie dopredu, nekonzumujte v zariadeniach s rýchlym občerstvením a obmedzte konzumáciu potravín, ktoré skladujete po otvorení alebo uvarení v chladničke. Snažte sa konzumovať čo najviac čerstvých a čo najmenej spracovaných potravín.

Vedecká časť

V súvislosti s histamínovou intoleranciou sme sledovali mutácie v géne AOC1, ktorý sa nachádza na 7. chromozóme v pozícii 7q36.1. Tento gén kóduje enzým DAO, membránový glykoproteín, ktorý oxidatívne deaminuje putrescín, histamín a im príbuzné zlúčeniny.

DNAERA

Histamínová intolerancia - zvýšené
riziko

Zdroje

1. Jarisch, R., & Wantke, F. (1996). Wine and headache. *International archives of allergy and immunology*, 110(1), 7-12.
2. Johnston, C. S. (1996). The antihistamine action of ascorbic acid. In *Subcellular Biochemistry* (pp. 189-213). Springer, Boston, MA.
3. Kim, N. H., Jeong, H. J., & Kim, H. M. (2012). Theanine is a candidate amino acid for pharmacological stabilization of mast cells. *Amino acids*, 42(5), 1609-1618.
4. Kovacova-Hanuszkova, E., Buday, T., Gavliakova, S., & Plevkova, J. (2015). Histamine, histamine intoxication and intolerance. *Allergologia et immunopathologia*, 43(5), 498-506.
5. Maintz, L., & Novak, N. (2007). Histamine and histamine intolerance. *The American journal of clinical nutrition*, 85(5), 1185-1196.
6. Martin, I. S. M., Brachero, S., & Vilar, E. G. (2016). Histamine intolerance and dietary management: a complete review. *Allergologia et immunopathologia*, 44(5), 475-483.
7. Martner-Hewes, P. M., Hunt, I. F., Murphy, N. J., Swendseid, M. E., & Settlage, R. H. (1986). Vitamin B-6 nutriture and plasma diamine oxidase activity in pregnant Hispanic teenagers. *The American journal of clinical nutrition*, 44(6), 907-913.
8. Park, H. H., Lee, S., Son, H. Y., Park, S. B., Kim, M. S., Choi, E. J., ... & Hyun, M. C. (2008). Flavonoids inhibit histamine release and expression of proinflammatory cytokines in mast cells. *Archives of pharmacal research*, 31(10), 1303.
9. <https://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=AOC1>

DNAERA

Histamínová intolerancia - zvýšené
riziko

10. https://www.mastzellaktivierung.info/downloads/foodlist/21_FoodList_EN_alphabetic_with_Categ.pdf

DNAERA

Histamínová intolerancia - zvýšené
riziko

Vaša DNA analýza

Vitamín A

DNAERA

Načo slúži vitamín A

Ako vitamín A označujeme skupinu zlúčenín rozpustných v tukoch. V našej potrave sa vyskytuje v dvoch formách. V živočíšnych produktoch sa vyskytuje výlučne ako ester retinolu a retinylu, zatiaľ čo v rastlinných produktoch je prítomný najmä vo forme karotenoidov.



Aby tieto formy vitamínu A vedelo naše telo využiť, je potrebná ich premena na tzv. aktívnu formu vitamínu – kyselinu retinovú.

Vitamín A je dôležitým nutrientom, ktorý prospieva vášmu zdraviu mnohými spôsobmi:

Silný antioxidant



Karotenoidy provitamínu A, ako je beta-karotén, alfa-karotén a beta-kryptoxantín, sú prekurzormi vitamínu A a majú silné antioxidačné vlastnosti. Karotenoidy bojujú s voľnými radikálmi, čo sú vysoko reaktívne molekuly, ktoré môžu poškodiť vaše telo na rôznych úrovniach prostredníctvom oxidačného stresu. Oxidačný stres je spájaný s rôznymi chronickými ochoreniami, ako je cukrovka, rakovina alebo ochorenie srdca. Kvôli tomu je strava bohatá na karotenoidy asociovaná s nižším rizikom rozvoja týchto ochorení.

Zdravie očí



Vitamín A je dôležitý pre správne videnie a zdravie očí. Dostatočný príjem vitamínu A v strave nám pomáha pred určitými očnými chorobami, ako je napríklad vekom podmienená degenerácia makuly (VPDM). Niektoré štúdie ukazujú, že vyššie hladiny beta-karoténu, alfa-karoténu a beta-kryptoxantínu v krvi, môžu znížiť riziko VPDM až o 25 %. Toto zníženie rizika je spájané so znižovaním oxidačného stresu prostredníctvom karotenoidov.

Plodnosť a vývin plodu



Vitamín A hrá úlohu pri vývine spermií a vajíčok a preto je dôležitým pre mužskú aj ženskú reprodukciu. Je taktiež dôležitý pre zdravie placenty a správny vývin plodu.

Imunita



Vitamín A sa podieľa na imunitе tým, že stimuluje odpovede, ktoré chránia vaše telo pred infekciami a chorobami. Taktiež sa podieľa na tvorbe špecifických imunitných buniek, ktoré zohrávajú ústrednú úlohu pri imunitnej odpovedi.

Nedostatok vitamínu A môže viesť k rôznym závažným zdravotným komplikáciám:

- slepota u detí
- infekcie, ako sú osýpky a hnačka
- anémia u tehotných žien
- spomalenie rastu a vývinu plodu
- kožné problémy, ako je hyperkeratóza a akné

Vitamín A vo forme karotenoidov provitamínu A, ktoré sú obsiahnuté najmä v rastlinnej strave, sú naším telom ťažšie využiteľné ako formy obsiahnuté v živočíšnych produktoch. Táto schopnosť vášho tela efektívne premieňať karotenoidy, ako je napríklad beta-karotén, na aktívny vitamín A, závisí od mnohých faktorov, vrátane genetiky, výživy a celkového zdravia.



Z tohto dôvodu by si ľudia, ktorí sú na rastlinnej strave a teda najmä vegáni, mali dávať pozor pri získavaní dostatočného množstva potravín bohatých na karotenoidy.

Pečeň nám slúži ako zásobáreň vitamínu A

V rozvinutých krajinách tvorí približne 75 % príjmu vitamínu A, príjem zo živočíšnych zdrojov vo forme retinolu. Keďže je vitamín A rozpustný v tukoch, organizmus si dokáže vytvoriť jeho zásoby a to priamo v pečeni. Priemerné zásoby vitamínu A v organizme vystačia na 50 – 70 dní aj v prípade, že nie je vitamín A prijímaný zo stravy pravidelne.



Keďže sa v pečeni tvoria transportné proteíny, ktoré slúžia na transport vitamínu A v krvi, pri ochoreniach pečene dochádza k zníženiu syntézy týchto proteínov a preto sú aj hladiny vitamínu A v krvi znížené.

Optimálny príjem vitamínu A

Potrebu vitamínu A zo stravy pokrýva najmä vitamín A prijatý priamo zo živočíšnych zdrojov a čiastočne prekurzor vitamínu A vo forme karotenoidov z rastlinných zdrojov. **Odporúčany denný príjem vitamínu A u žien je 0,8 mg a u mužov 1 mg a to buď vo forme retinolu alebo jeho ekvivalentov.** V priemere však v rozvinutých krajinách sveta dochádza k zvýšenému príjmu vitamínu A, a to z dôvodu suplementácie alebo fortifikácie niektorých potravín vitamínom A alebo karotenoidmi.

Medzi potraviny bohaté na vitamín A vo forme esterov retinolu a retinylu patria**napríklad:**

- vaječný žĺtok
- hovädzia a kuracia pečeň
- maslo
- losos
- čedar
- pstruh

Medzi potraviny bohaté na vitamín A vo forme karotenoidov provitamínu A patria**napríklad:**

- sladké zemiaky - batáty
- tekvica hokaido
- mrkva
- kel
- špenát
- kapusta

Čo sme zistili z analýzy DNA



Z analýzy DNA vyplýva, že máte predispozíciu k zníženej hladine vitamínu A v krvi.

Nutričné odporúčania

Odborníčka na výživu MSc. Petronela Forišek Paulová odporúča:

V prípade, že vám z výsledkov genetickej analýzy vyšla predispozícia na zníženú hladinu vitamínu A v krvi, váš organizmus môže mať problém si správne regulovať krvné hladiny tohto vitamínu. Pokiaľ zo stravy prijmete zvýšené množstvo vitamínu A, vaše telo by malo byť schopné vstrebať len také množstvo, ktoré potrebuje na fyziologické procesy v organizme, prípadne nadbytok by sa mal uložiť do pečene vo forme zásobnej formy vitamínu A.



Vo vašom prípade môže byť táto regulácia hladín vitamínu A narušená a preto odporúčame, aby ste mierne navýšili jeho príjem zo stravy.

Hlavné zdroje karotenoidov v strave tvorí silne sfarbená zelenina a ovocie do:

- žltej
- oranžovej (mrkva, tekvica či oranžová paprika zodpovedá obsahu karotenoidov)
- červenej farby (farba paradajok a červeného melónu je spôsobená karotenoidom lykopénom)



Hladina karotenoidov sa môže meniť aj vplyvom tepelnej úpravy potravín a to najmä v prípade mrkvy, pri ktorej je dostupnosť karotenoidov vyššia pri varenej mrkve ako pri surovej.

Príjem vitamínu A počas tehotenstva

Počas tehotenstva je potreba vitamínu A zvýšená, a to najmä v 2. a 3. trimestri. Najlepším zdrojom vitamínu A je pečeň, **avšak z dôvodu veľmi vysokého obsahu retinolu by tehotné ženy nemali konzumovať pečeňku.** Potreba vitamínu A je počas tehotenstva síce zvýšená, ale nadmerné hladiny vitamínu A môžu mať teratogénne účinky (môžu vyvolať potrat) a preto by sa mal jeho príjem počas tehotenstva dôsledne sledovať.

Výkyvy optimálneho príjmu vitamínu A



Vysoké dávky vitamínu A pôsobia toxicky, preto by ste nemali prijímať vyššie dávky vitamínu A vo forme doplnkov stravy, než je uvedené na príbalovom letáku.

Nedostatok vitamínu A sa u nás prakticky nevyskytuje, aj keď medzi rizikové skupiny patria seniori s jednostrannou výživou alebo osoby s poruchami absorpcie živín z črevného traktu. Medzi ďalšie osoby, ktoré sú vystavené riziku nedostatočného príjmu vitamínu A zo stravy, patria osoby s obmedzeným príjmom stravy (osoby trpiace anorexiou alebo bulímiou) alebo osoby s malabsorpciou, u ktorých je vstrebávanie živín z čreva narušené.

Potraviny s dostatočným obsahom vitamínu A

Odporúčame dodržiavať zásady správneho a vyváženého stravovania s ohľadom na rozmanitosť a pestrosť jedál. Práve pestrosť a striedanie príjmu rôznych druhov ovocia a zeleniny a ostatných živočíšnych zdrojov potravín, vám zabezpečí dostatočný príjem, nielen vitamínu A, ale aj ostatných minerálnych látok, vitamínov a stopových prvkov zo stravy.



Mnohé potraviny sú dobrými zdrojmi vitamínu A a prekurzorov vo forme karotenoidov, z ktorých sa vitamín A v tele vytvorí. Aj z tohto dôvodu sa jeho nedostatočný príjem u zdravých osôb takmer nevyskytuje.

Konzumujte pravidelne ovocie a zeleninu, minimálne v množstve 2 porcie ovocia (marhule + melón) a 3 porcie zeleniny (mrkva + špenát + paradajka) za deň, pričom si vyberajte sýtejšie farby plodín, keďže obsahujú vyššie hladiny karotenoidov.

Striedajte konzumáciu mrkvy surovej a varenej alebo pripravenej na pare, skrátka tepelne upravenej.

Konzumujte pravidelne vajíčka aj so žĺtkom (sú tiež dobrým zdrojom vitamínu A), občasne si doprajte napríklad tresčiu pečeň, keďže spolu s vitamínom A obsahuje aj vitamín D a omega-3 mastné kyseliny.

Pri prípadnom užívaní doplnkov stravy neprekračujte uvedené dávkovanie na obale.



Pokiaľ vám z výsledkov krvných testov stanovili zníženú hladinu vitamínu A v krvi, odporúčame zaradiť zvýšené množstvo potravín, ktoré obsahujú jeho zvýšené množstvo. Zoznam potravín je uvedený vyššie.

DNAERA

Vitamín A - znížená hladina

Pokiaľ by sa vám hladina vitamínu A v krvi aj napriek zvýšenej konzumácii potravín obsahujúcich zvýšené množstvo vitamínu neupravila, môže byť problém aj v procese vstrebávania z črevného traktu do krvi.

Príčinou zníženej hladiny vitamínu A v krvi môže byť aj ochorenie pečene alebo narušená fyziologická funkcia, keďže sa v pečeni ukladajú zásoby vitamínu A a taktiež sa v nej tvoria transportné proteíny, ktoré vitamín A transportujú v krvi.

V každom prípade pri dlhotrvajúcich znížených hladinách vitamínu A v krvi odporúčame kontaktovať odborníkov a zvážiť suplementáciu vo vysoko vstrebateľnej forme. Pokiaľ ste tehotná, poraďte sa s gynekológom ohľadom bezpečnej suplementácie vitamínom A.

Vedecká časť

DNAERA

Vitamín A - znížená hladina

V našom teste sme analyzovali polymorfizmy v génoch RBP4 a TTR, ktoré boli asociované s rôznou hladinou vitamínu A v krvi.

Gén RBP4 leží na dlhom ramienku 10. chromozómu v pozícii 10q23.33, pričom kóduje proteín, ktorý funguje ako nosič retinolu v krvi. Prenáša retinol z pečňových zásob do periférnych tkanív.

Gén TTR sa nachádza na dlhom ramienku 18. chromozómu v pozícii 18q12.1, pričom kóduje proteín transtyreerín. Tento proteín sa podieľa na transporte vitamínu A (vo forme retinolu) a hormónu tyroxínu do tela. Na transport tyroxínu musia byť k sebe naviazané 4 proteíny transtyretínu, pričom tvoria tzv. tetramér. Na transport retinolu musí transtyretín tvoriť taktiež tetramér, ale okrem toho sa musí viazať na proteín, ktorý viaže retinol.

Zdroje

DNAERA

Vitamín A - snížená hladina

1. Basavaraj, K. H., Seemanthini, C., & Rashmi, R. (2010). Diet in dermatology: present perspectives. *Indian journal of dermatology*, 55(3), 205.
2. Bonifant, C. M., Shevill, E., & Chang, A. B. (2014). Vitamin A supplementation for cystic fibrosis. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, (5).
3. García, O. P. (2012). Effect of vitamin A deficiency on the immune response in obesity. *Proceedings of the Nutrition Society*, 71(2), 290-297.
4. Haskell, M. J. (2012). The challenge to reach nutritional adequacy for vitamin A: β -carotene bioavailability and conversion—evidence in humans. *The American journal of clinical nutrition*, 96(5), 1193S-1203S.
5. Gilbert, C. (2013). What is vitamin A and why do we need it?. *Community eye health*, 26(84), 65.
6. Maria, A. G., Graziano, R., & Nicolantonio, D. O. (2015). Carotenoids: potential allies of cardiovascular health?. *Food & nutrition research*, 59(1), 26762.
7. Melenotte, C., Brouqui, P., & Botelho-Nevers, E. (2012). Severe measles, vitamin A deficiency, and the Roma community in Europe. *Emerging infectious diseases*, 18(9), 1537.
8. Newcomer, M. E., & Ong, D. E. (2013). Retinol binding protein and its interaction with transthyretin. In *Madame Curie Bioscience Database* [Internet]. Landes Bioscience.

9. Ozuguz, P., Dogruk Kacar, S., Ekiz, O., Takci, Z., Balta, I., & Kalkan, G. (2014). Evaluation of serum vitamins A and E and zinc levels according to the severity of acne vulgaris. *Cutaneous and ocular toxicology*, 33(2), 99-102.
10. Pizzino, G., Irrera, N., Cucinotta, M., Pallio, G., Mannino, F., Arcoraci, V., ... & Bitto, A. (2017). Oxidative stress: harms and benefits for human health. *Oxidative medicine and cellular longevity*, 2017.
11. Ross, A. C. (2012). Vitamin A and retinoic acid in T cell-related immunity. *The American journal of clinical nutrition*, 96(5), 1166S-1172S.
12. Shareck, M., Rousseau, M. C., Koushik, A., Siemiatycki, J., & Parent, M. E. (2017). Inverse association between dietary intake of selected carotenoids and vitamin C and risk of lung cancer. *Frontiers in oncology*, 7, 23.
13. She, C., Shang, F., Zhou, K., & Liu, N. (2017). Serum carotenoids and risks of diabetes and diabetic retinopathy in a Chinese population sample. *Current molecular medicine*, 17(4), 287-297.
14. Thornton, K. A., Mora-Plazas, M., Marín, C., & Villamor, E. (2014). Vitamin A deficiency is associated with gastrointestinal and respiratory morbidity in school-age children. *The Journal of nutrition*, 144(4), 496-503.
15. Trumbo, P., Yates, A. A., Schlicker, S., & Poos, M. (2001). Dietary reference intakes: vitamin A, vitamin K, arsenic, boron, chromium, copper, iodine, iron, manganese, molybdenum, nickel, silicon, vanadium, and zinc. *Journal of the Academy of Nutrition and Dietetics*, 101(3), 294.

16. Zhong, M., Kawaguchi, R., Kassai, M., & Sun, H. (2012). Retina, retinol, retinal and the natural history of vitamin A as a light sensor. *Nutrients*, 4(12), 2069-2096.
17. <https://nutritiondata.self.com/foods-00013500000000000000-2.html?>
18. <https://nutritiondata.self.com/foods-00013400000000000000.html>
19. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/TTR#>
20. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/RBP4#>
21. Kasper H., „Vitamín A“ *Výživa v medicíne a dietetika*, Preklad 11. vydání, Grada publishing, 2015
22. Rude R. „Vitamin A“ *Modern Nutrition in Health and Disease*, 11th edition, 2014
23. Rude R. „Carotenoids“ *Modern Nutrition in Health and Disease*, 11th edition, 2014

Vaša DNA analýza

Železo

DNAERA

Načo slúži železo

Železo patrí medzi minerály, ktoré sú nevyhnutné pre mnoho funkcií v našom tele. Je súčasťou mnohých proteínov, vrátane kyslíkového nosiča – hemoglobínu v červených krvinkách alebo myoglobínu v svalových bunkách. Okrem toho je tiež dôležitou súčasťou antioxidantných enzýmov. Procesy, ako absorpcia, transport a skladovanie železa sú prísne regulované, pretože železo môže byť potenciálne toxickým prvkom.

Čo nám môže spôsobiť nedostatok železa?



Nedostatok železa patrí medzi najčastejšie výživové nedostatky po celom svete, pričom hovoríme o stave **anémie**. Medzi jej príznaky patrí únava, rýchly srdcový rytmus a búšenie srdca. Do skupiny ľudí, u ktorých je vyššie riziko, že budú trpieť nedostatkom železa, patria deti, ženy v produktívnom veku, vegetariáni a vegáni.

Môže nadbytočný príjem železa uškodiť nášmu telu?

Aj napriek tomu, že železo je dôležitým minerálom, jeho prebytok môže byť taktiež zdraviu škodlivý. Niektoré genetické polymorfizmy sú príčinou zvýšenej absorpcie železa, čo vedie k jeho prebytku aj napriek požitiu normálneho množstva v strave. Takýto nadbytok môže viesť k únave, anorexii, závratom, nevoľnosti, vracaniu, bolestiam hlavy, strate hmotnosti a k dýchavičnosti. Pokiaľ je dlhodobo príjem železa zo stravy alebo doplnkov stravy vyšší, než je jeho skutočná potreba organizmu, dochádza k jeho nadmernému hromadeniu a ukladaniu v orgánoch (najmä v pečeni), čo môže spôsobovať zdravotné ťažkosti.

Ochorenie, pri ktorom dochádza k nadmernému vstrebávaniu železa z tenkého čreva, nazývame hemochromatóza. Naš organizmus sa nevie samovoľne zbaviť zvýšeného množstva železa a preto dochádza k jeho hromadeniu v rôznych orgánoch. Tento proces je však veľmi pomalý, a kvôli tomu dochádza k rôznym zdravotným problémom (v závislosti od postihnutého orgánu) až v neskoršom veku.



Odporúčaný denný príjem železa sa líši vzhľadom na pohlavie a vek. Ženám sa medzi 10. až 50. rokom života odporúča príjem 15 mg železa denne a po 50. roku života 10 mg denne. Mužom sa medzi 10. až 19. rokom života odporúča príjem 12 mg denne a po 19. roku života 10 mg denne.

Medzi príčiny negatívnej bilancie železa a teda nedostatku železa v organizme, radíme nedostatočný príjem železa zo stravy, zvýšenú stratu železa krvácaním (najmä u žien v produktívnom veku) a narušenú absorpciu železa pri malabsorpčnom syndróme.

Príjem železa z rastlinného vs. živočíšneho zdroja

Medzi využitým zdrojom potravy existuje rozdiel vo vstrebateľnosti železa. Železo z rastlinného zdroja, ako je napríklad špenát, sa vstrebáva horšie a v menšej miere, v porovnaní so železom prijatým zo živočíšneho zdroja, ako je napríklad červené mäso. Avšak vitamín C, ktorý sa nachádza výhradne v rastlinných zdrojoch (ovocie, zelenina), podporuje vstrebávanie železa.

DNAERA

Železo - zvýšená hladina

Hladinu železa v krvi je možné ovplyvniť potravinami, ktoré konzumujeme. Medzi potraviny s vysokým obsahom železa patria napríklad:

- vnútornosti, ako napríklad pečienka
- špenát
- hydina
- červené mäso
- tekvicové semienka
- quinoa, celozrnné obilniny
- strukoviny, semienka, orechy
- konzervované ryby (tuniak, sardinky)
- morské plody

Čo sme zistili z analýzy DNA



Z analýzy DNA vyplýva, že máte predispozíciu k zvýšenej hladine železa v krvi.

Nutričné odporúčania

Odborníčka na výživu MSc. Petronela Forišek Paulová odporúča:

V prípade, že vám z výsledkov genetickej analýzy vyšla predispozícia na zvýšenú hladinu železa v krvi, váš organizmus môže mať problém si správne regulovať krvné hladiny železa. Výsledok genetickej analýzy indikuje, ktoré parametre výživy a zdravia sa môžu líšiť od normy, a ktoré odporúčame potvrdiť vyšetreniami, prípadne pri ktorých odporúčame zvýšiť mieru prevencie.



Avšak aj keď vám vyšla predispozícia na zvýšené hladiny železa v krvi, to ešte neznamená, že váš organizmus má automaticky zvýšené hladiny železa. Odporúčame, aby ste si dali skontrolovať hladinu železa pri najbližšom odbere krvi.

Odporúčame dodržiavať zásady správneho a vyváženého stravovania s ohľadom na rozmanitosť a pestrosť jedál.



Práve pestrosť a striedanie rôznych skupín potravín a jedál, vám zabezpečí dostatočný príjem nielen železa, ale aj ostatných minerálnych látok, vitamínov a stopových prvkov zo stravy.

Rozmanitosť v stravovaní zároveň obmedzí nadmernú konzumáciu rovnakých potravín, ktoré môžu byť bohatým zdrojom železa. Zaradujte pravidelne potraviny, ktoré sú dobrým zdrojom železa (uvedené vyššie). Neužívajte však samovolne doplnky stravy vo forme železa.



Pokiaľ vám z výsledkov krvných testov stanovili zvýšenú hladinu železa v krvi, odporúčame obmedziť príjem potravín, ktoré sú bohatým zdrojom železa. Zvlášť pokiaľ ste mužského pohlavia a nedochádza u vás k pravidelnej strate krvi. Prechodne obmedzte príjem červeného mäsa, vnútorností, rýb a strukovín.



Výsledok genetickej analýzy indikuje, ktoré parametre výživy a zdravia sa môžu líšiť od normy, a ktoré odporúčame potvrdiť vyšetreniami alebo, pri ktorých odporúčame zvýšiť mieru prevencie.



Pokiaľ by sa vám hladina železa v krvi aj napriek zníženej konzumácii potravín obsahujúcich zvýšené množstvo neupravila, môže byť problém aj v procese vstrebávania železa z črevného traktu do krvi, a teda môže ísť o hemochromatózu. V tomto prípade je dôležité vyhľadať odborníka a zvážiť ďalší postup liečby. V žiadnom prípade neužívajte doplnky stravy obsahujúce železo.

Vedecká časť

DNAERA

Železo - zvýšená hladina

V našom teste sme analyzovali genetické polymorfizmy v génoch Tmprss6, Tf, Tfr2, Hfe a Tfrc, ktoré ovplyvňujú hladinu železa v krvi.

Gén Tmprss6 leží na dlhom ramienku 22. chromozómu v pozícii 22q12.3, pričom kóduje proteín nazývaný matriptáza-2. Tento proteín je súčasťou signálnej dráhy, ktorá kontroluje hladinu iného proteínu – hepcidínu, ktorý je kľúčovým regulátorom rovnováhy železa v tele. Keď je hladina železa v krvi nízka, táto signálna dráha znižuje produkciu hepcidínu, čo následne vedie k vyššej absorpcii železa z potravy z čriev do krvného obehu.

Gén Tf sa nachádza na dlhom ramienku 3. chromozómu v pozícii 3q22.1, pričom kóduje proteín, ktorý patrí medzi transferíny. Transferíny sú transportné proteíny, ktoré sú zodpovedné za prepravu železa z miest absorpcie a degradácie hému na miesta, kde je následne využívaný alebo na miesta jeho skladovania.

Gén Tfr2 leží na dlhom ramienku 7. chromozómu v pozícii 7q22.1, pričom kóduje transferínový receptor 2. Hlavnou úlohou tohto proteínu je pomôcť železu vstúpiť do pečňových buniek – hepatocytov. Tento receptor na povrchu hepatocytov viaže transferín, ktorý transportuje železo krvou do tkanív celého tela. Vďaka tejto väzbe sa môže železo dostať do vnútra buniek.

Gén HFE leží na krátkom ramienku 6. chromozómu v pozícii 6p22.2, pričom kóduje transmembránový proteín, ktorý je lokalizovaný primárne v pečeni a čreve. Tento proteín sa interakciou s ďalšími proteínmi na bunkovom povrchu podieľa na detekcii množstva železa v tele.

Gén TFR1 sa nachádza na dlhom ramienku 3. chromozómu v pozícii 3q29, pričom kóduje bunkový povrchový receptor, ktorý je potrebný na absorpciu železa procesom zvaným endocytóza.

Zdroje

1. Benyamin, B., McRae, A. F., Zhu, G., Gordon, S., Henders, A. K., Palotie, A., ... & Visscher, P. M. (2009). Variants in TF and HFE explain~ 40% of genetic variation in serum-transferrin levels. *The American Journal of Human Genetics*, 84(1), 60-65.
2. Camaschella, C. (2015). Iron-deficiency anemia. *New England journal of medicine*, 372(19), 1832-1843.
3. Coates, T. D., & Cazzola, M. (2019). Introduction to a review series on iron metabolism and its disorders.
4. Détiavaud, L., Nemeth, E., Boudjema, K., Turlin, B., Troadec, M. B., Leroyer, P., ... & Brissot, P. (2005). Hepcidin levels in humans are correlated with hepatic iron stores, hemoglobin levels, and hepatic function. *Blood*, 106(2), 746-748.
5. Pei, S. N., Ma, M. C., You, H. L., Fu, H. C., Kuo, C. Y., Rau, K. M., ... & Lee, C. T. (2014). TMPRSS6 rs855791 polymorphism influences the susceptibility to iron deficiency anemia in women at reproductive age. *International journal of medical sciences*, 11(6), 614.
6. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/TMPRSS6#>
7. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/TF#>
8. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/TFR2#>
9. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/HFE#>
10. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/TFRC#>
11. <https://www.healthline.com/nutrition/11-healthy-iron-rich-foods>

12. Kasper H. „Minerální látky – Železo“ Výživa v medicíne a dietetika, Grada publishing, 2015
13. <https://www.hsph.harvard.edu/nutritionsource/iron/>

DNAERA

Železo - zvýšená hladina

Vaša DNA analýza

LDL cholesterol

DNAERA

Čo je to LDL cholesterol

Aj keď je cholesterol v širokej populácii považovaný za škodlivú alebo dokonca až nebezpečnú súčasť výživy, je nevyhnutnou súčasťou organizmu a má nezastupiteľnú funkciu v mnohých biochemických a hormonálnych procesoch.

Cholesterol je prekursorom pre syntézu steroidných hormónov, žlčových kyselín, ktoré sú nevyhnutné na trávenie tuku a endogénnu syntézu vitamínu D.



Kvôli jeho nerozpustnosti vo vode musí byť v krvi transportovaný ako súčasť lipoproteínov, a to buď vo forme LDL („zlého“) alebo HDL („dobrého“) cholesterolu.



Lipoproteín s nízkou hustotou (LDL, low density lipoprotein) je typ cholesterolu, ktorý môže byť nebezpečný v tom prípade, keď je jeho hladina v krvi zvýšená.

LDL cholesterol môže vytvárať plaky a hromadiť sa v stenách tepien. Takéto hromadenie vedie postupne k zúženiu a strate flexibility tepien (čomu hovoríme ateroskleróza), čoho dôsledkom je zvýšenie rizika kardiovaskulárnych ochorení, ako napríklad infarktu myokardu.

Hladinu celkového a LDL cholesterolu v krvi všeobecne zvyšujú:

- konzumácia nadbytočného množstva saturovaného tuku zo stravy živočíšneho pôvodu (maslo, tučné syry a tučné mliečne výrobky, tučné mäsové výrobky, sladkosti, nekvalitná čokoláda, croissanty a prepálené tuky)
- nedostatočný príjem zdravých tukov v podobe rastlinných olejov (olivový a ľanový), semienok, orechov a avokáda
- nedostatočný príjem tučných rýb
- nevyvážený príjem omega-3 a omega-6 mastných kyselín
- nedostatočný príjem celozrnných výrobkov, zeleniny, ovocia a strukovín
- nadváha a obezita
- sedavý spôsob života
- nadmerný príjem alkoholu a fajčenie
- pridružené ochorenie, ako je hypertenzia alebo diabetes

Existujú rôzne spôsoby, akými môžete znížiť hladinu LDL cholesterolu v krvi:

- konzumujte viac vlákniny
- zvýšte fyzickú aktivitu
- znížte nadbytočnú telesnú hmotnosť
- ukončite nezdravé návyky, ako je fajčenie a konzumácia alkoholu
- zvýšte konzumáciu potravín bohatých na omega-3 mastné kyseliny

Pri krvných odberoch a stanovení krvných lipidov je v každom prípade dôležité rozlišovať medzi hladinou celkového cholesterolu a hladinou dvoch frakcií.

V prípade, že je u pacienta diagnostikovaný zvýšený celkový cholesterol, je dôležité poznať aj hodnotu LDL a HDL cholesterolu, keďže zvýšenie HDL cholesterolu sa klinicky považuje za pozitívne.



Optimálna hladina LDL cholesterolu v krvi je menej ako 100 mg/dL (menej ako 3 mmol/l), pričom optimálna hladina celkového cholesterolu v krvi by mala byť menej ako 5 mmol/l. Zistilo sa, že hladinu LDL cholesterolu môžu okrem stravy ovplyvniť aj vaše genetické predispozície.

Čo sme zistili z analýzy DNA



Z analýzy DNA vyplýva, že máte predispozíciu k vyššej hladine LDL cholesterolu v krvi.

Nutričné odporúčania

Odborníčka na výživu MSc. Petronela Forišek Paulová odporúča:



V prípade, že vám z genetickej analýzy vyšla predispozícia na vyššiu hladinu LDL cholesterolu v krvi, to ešte automaticky neznamená, že vaše hodnoty celkového a LDL cholesterolu sú zvýšené.



Výsledok genetickej analýzy indikuje, ktoré parametre výživy a zdravia sa môžu líšiť od normy, a ktoré odporúčame potvrdiť vyšetreniami alebo, pri ktorých odporúčame zvýšiť mieru prevencie.

Pokiaľ absolvujete pravidelné prehliadky u lekára, pri krvnom odbere sa rutinne stanovujú aj hodnoty krvných lipidov a spolu s nimi aj hladina LDL cholesterolu.

V prípade, že vám v poslednej dobe (najviac rok dozadu) nevyšli z krvi zvýšené hodnoty celkového ani LDL cholesterolu, odporúčame dodržiavať zásady správneho stravovania a pravidelne vykonávať fyzickú aktivitu na udržanie hodnôt krvných tukov v normálnom rozmedzí.

V prípade, že vám z krvi vyšli zvýšené hodnoty celkového cholesterolu a LDL cholesterolu, odporúčame dodržiavať výraznejšie obmedzenia v stravovaní s ohľadom na príjem tuku a dodržiavať všeobecné zásady správneho stravovania a pravidelne vykonávať fyzickú aktivitu s cieľom zníženia hodnôt krvných tukov.

V prípade, že máte súčasne nadváhu (BMI v rozmedzí 25 - 30 kg/m²) alebo obezitu (BMI > 30 kg/m²) a obvod pásu u žien vyšší ako 88 cm a u mužov vyšší ako 102 cm, dbajte na výraznejšie opatrenia v rámci prevencie (v prípade nadváhy) alebo terapie obezity.



Nadváha a obezita významne súvisia s hladinou krvných lipidov a preto zníženie telesnej hmotnosti bude pravdepodobne viesť aj k zníženiu hladín celkového a LDL cholesterolu.



Odporúčame preto v prípade nadváhy alebo obezity redukciu telesnej hmotnosti.

DNAERA

LDL cholesterol - vyššia hladina

- Uprednostňujte potraviny a jedlá s nízkym obsahom energie a potraviny v ich najprirodzenejšej forme, ktoré sú čo najmenej technologicky upravené.
- Konzumujte celozrnné výrobky, dostatok zeleniny a ovocia, strukoviny, oriešky (keďže ide o čistý zdroj tuku, max. ½ hrste denne) a semienka.
- Snažte sa o striedmu konzumáciu mäsa a uprednostňujte chudé hydinové mäso a konzumáciu rýb.
- Z mliečnych výrobkov si vyberajte nesladené a fermentované výrobky, ideálne nízkotučné (grécky jogurt, jogurt skyr, mozzarella, cottage syr, olomoucké syrečky, nízkotučný tvaroh, nízkotučné tvrdé syry do 25 % tuku).
- Obmedzte konzumáciu mäsových výrobkov, spracovaných polotovarov, sladkostí, slaných pochutín, sladených nápojov a jedál z rýchleho občerstvenia.
- Obmedzte príjem alkoholu, keďže je zdrojom veľkého množstva energie.
- Dávajte si pozor najmä na obmedzený príjem tuku, napríklad si dávajte pozor na množstvo oleja, ktoré používate na varenie, na chlieb si natrite tenkú vrstvu masla, dávajte si pozor na tučné mäsové a mliečne výrobky, keďže sú bohatým zdrojom tuku.
- Rovnako obmedzte príjem cukru samotného aj vo forme sladkostí, keďže nadbytočný príjem cukru sa v tele premení na tuk a uloží sa do tukových zásob.

Vedecká časť

DNAERA

LDL cholesterol - vyššia hladina

V našom teste sme analyzovali mnoho miest v DNA, či už v génoch alebo medzigénových oblastiach, ktoré boli asociované s rôznymi hladinami LDL cholesterolu v krvi. Príkladom môžu byť gény APOB, LDLR a PCSK9.

Gén APOB, lokalizovaný na krátkom ramienku 2. chromozómu v pozícii 2p24.1, kóduje dve verzie apolipoproteínu B. Krátku verziu B-48, ktorá je produkovaná v čreve a dlhšiu verziu B-100, ktorá sa tvorí v pečeni a je súčasťou lipoproteínových častíc podieľajúcich sa na transporte cholesterolu v krvi. Lipoproteíny s označením LDL (lipoproteíny s nízkou hustotou) sú primárnym transportérom cholesterolu v krvi. Apolipoproteín B-100 umožňuje LDL časticiam naviazať sa na receptory na povrchu buniek a následne do nich vstupovať. Tým dochádza k znižovaniu hladiny LDL cholesterolu v krvi. Vo vnútri buniek sa z LDL uvoľňuje cholesterol, ktorý je využitý samotnou bunkou, alebo degradovaný a odstránený z tela. Mutácie v géne APOB bránia LDL časticiam sa viazať na bunkové receptory a vystupovať tak z krvi.

Gén LDLR, lokalizovaný na chromozóme 19 v pozícii 19p13.2, kóduje receptor pre LDL (LDLR), ktorý sa nachádza na vonkajšej strane mnohých buniek. Jeho úloha spočíva vo vychytávaní LDL častíc z krvi a ich presunu do vnútra bunky. LDLR tak plní dôležitú funkciu v regulácii množstva cholesterolu v krvi. Množstvo LDLR na povrchu pečňových buniek určuje, ako

rýchlo bude klesať hladina cholesterolu v krvi. Mutácie v géne LDLR môžu viesť k vyšším hladinám LDL cholesterolu v krvi.

Gén PCSK9 sa nachádza na krátkom ramienku 1. chromozómu v pozícii 1p32.3, pričom kóduje proteín, ktorý pomáha regulovať množstvo cholesterolu v krvi, tým že kontroluje počet LDL receptorov na povrchu buniek. Konkrétne tento proteín štiepi LDL receptory ešte predtým, ako sa dostanú na povrch bunky.

DNAERA

LDL cholesterol - vyššia hladina

Zdroje

1. Bradberry, J. C., & Hilleman, D. E. (2013). Overview of omega-3 fatty acid therapies. *Pharmacy and Therapeutics*, 38(11), 681.
2. Bruckert, E., & Rosenbaum, D. (2011). Lowering LDL-cholesterol through diet: potential role in the statin era. *Current opinion in lipidology*, 22(1), 43-48.
3. Kathiresan, S., Willer, C. J., Peloso, G. M., Demissie, S., Musunuru, K., Schadt, E. E., ... & Voight, B. F. (2009). Common variants at 30 loci contribute to polygenic dyslipidemia. *Nature genetics*, 41(1), 56.
4. Mann, S., Beedie, C., & Jimenez, A. (2014). Differential effects of aerobic exercise, resistance training and combined exercise modalities on cholesterol and the lipid profile: review, synthesis and recommendations. *Sports Medicine*, 44(2), 211-221.
5. Mirmiran, P., Noori, N., Zavareh, M. B., & Azizi, F. (2009). Fruit and vegetable consumption and risk factors for cardiovascular disease. *Metabolism*, 58(4), 460-468.
6. Song, W., Wang, W., Dou, L. Y., Wang, Y., Xu, Y., Chen, L. F., & Yan, X. W. (2015). The implication of cigarette smoking and cessation on macrophage cholesterol efflux in coronary artery disease patients. *Journal of lipid research*, 56(3), 682-691.
7. Wing, R. R., Lang, W., Wadden, T. A., Safford, M., Knowler, W. C., Bertoni, A. G., ... & Look AHEAD Research Group. (2011). Benefits of modest weight loss in improving cardiovascular risk factors in overweight and obese individuals with type 2 diabetes. *Diabetes care*, 34(7), 1481-1486.

8. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/PCSK9>
9. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/LDLR>
10. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/APOB>
11. <https://www.healthline.com/nutrition/high-cholesterol-foods>
12. <https://www.alphamedical.sk/casopis-invitro/subfrakcie-ldl-cholesterolu-vyznam-moznosti-stanovenia>
13. Kasper H., „Cholesterol“ Výživa v medicíne a diätetika, Grada publishing, 2015, 11. vydanie

DNAERA

LDL cholesterol - vyššia hladina