

XXXX

lifegenetics™

Genetik d.o.o.

Predstavitel:

Iztočnice

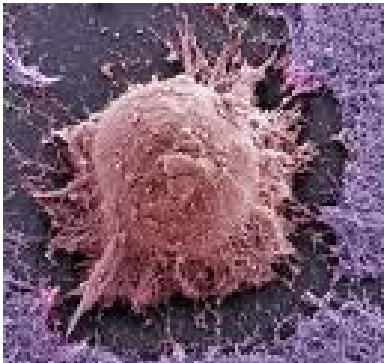
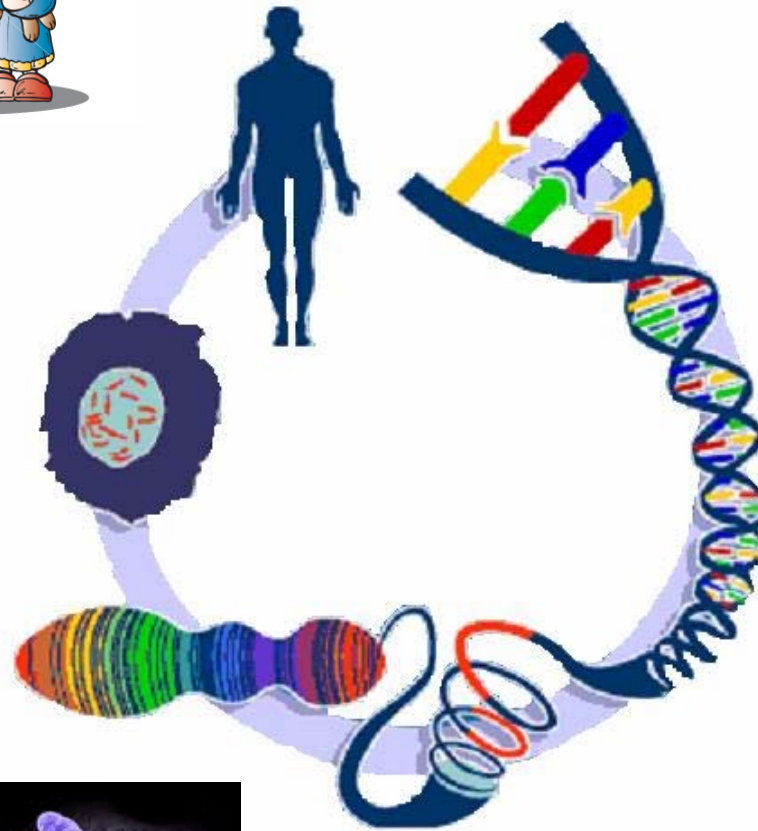
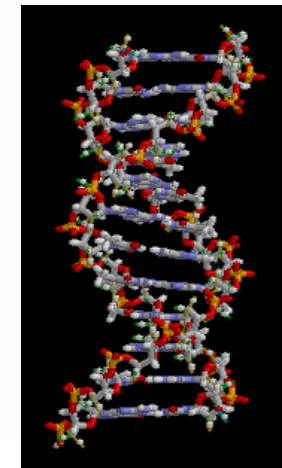
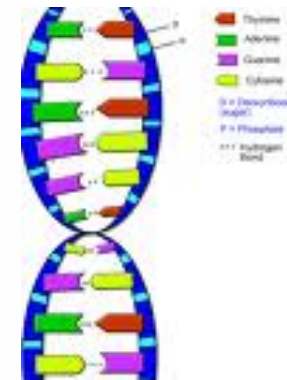
- Človeški genom, DNA, nukleotidi, encimi, različice genov
- Namen raziskav
- Rezultati raziskav
- Zaključek

Človeški genom



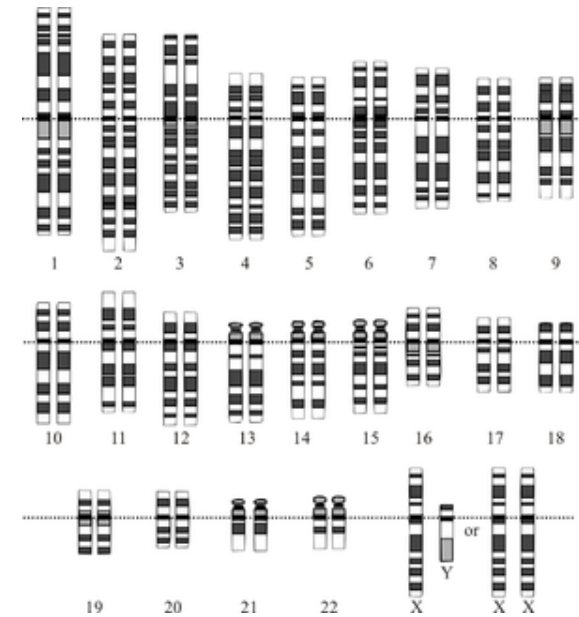


Človeški genom



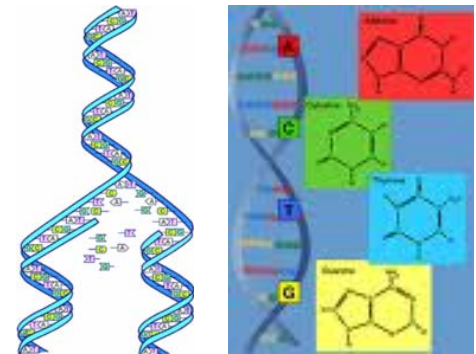
Človeški genom

- **Človeški genom** je genom človeka (*Homo sapiens*) in je v človeški celici spravljen v 23 kromosomih
- Osnova genoma je **deoksiribonukleinska kislina (DNK oziroma DNA)**
- **DNA** je molekula, ki je nosilka genetske informacije v vseh živih organizmih. Pomembna je pri razvoju in delovanju organizma. Glavna vloga molekule DNA je shranje bistvenih informacij.
- DNA se nahaja v obliki **dvojne vijačnice**, pri čemer se dve molekuli DNA ovijeta druga okrog druge.



DNA

- DNA je nerazvejan polimer, katerega osnovna enota je **nukleotid**.
- DNA človeškega genoma je sestavljena iz več kot treh milijard nukleotidov oziroma nukleotidnih baz.
- Poznamo štiri nukleotide adenin, citozin, gvanin in timin.

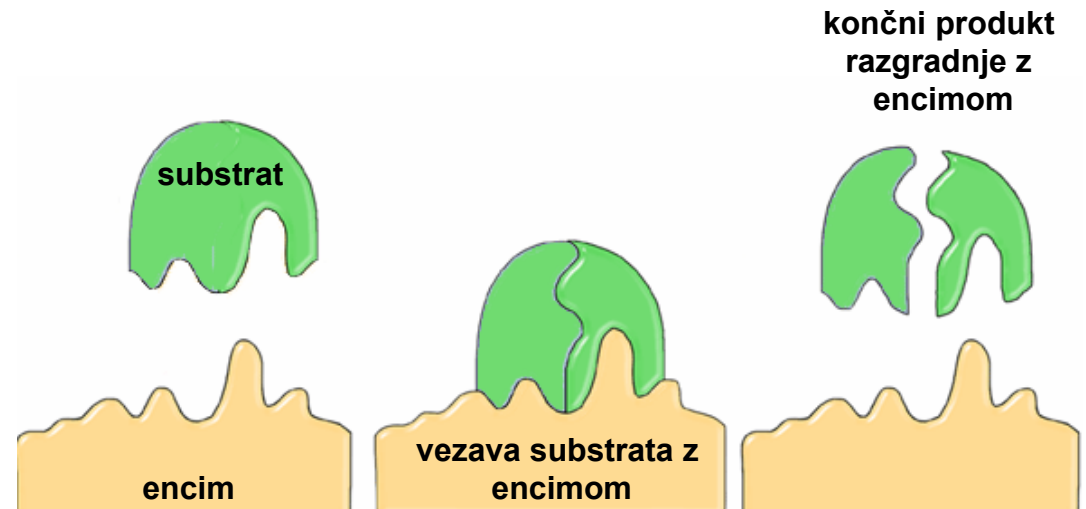
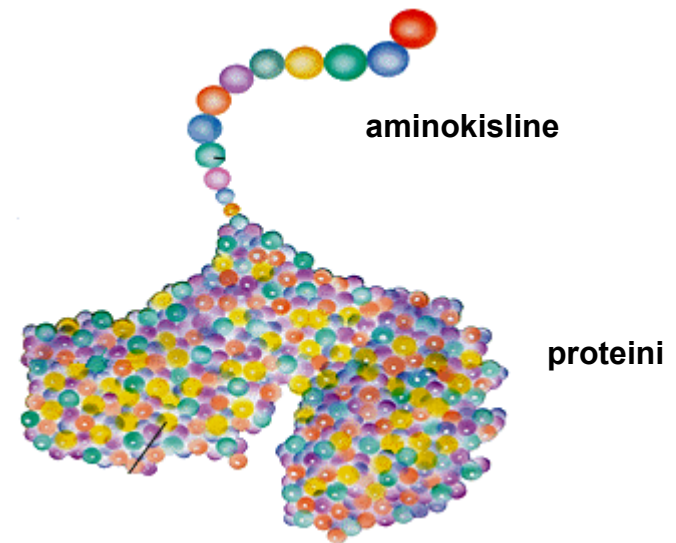


	U	C	A	G	
U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } UCC } Ser UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } UAA } Stop UAG } Stop	UGU } Cys UGC } UGA } Stop UGG } Trp	U C A G
C	CUU } CUC } Leu CUA } CUG }	CCU } CCC } Pro CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } CGC } Arg CGA } CGG }	U C A G
A	AUU } AUC } Ile AUA } AUG }	ACU } ACC } Thr ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	U C A G
G	GUU } GUC } Val GUA } GUG }	GCU } GCC } Ala GCA } GCG }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } GGC } Gly GGA } GGG }	U C A G

- Štirje različni nukleotidi tvorijo genetično abecedo življenja na zemlji. Zaporedje nukleotidov pa, podobno kot zaporedje črk v besedi, določa pomen genetične informacije.
- Zaporedje nukleotidnih baz je specifično in tri nukleotidne baze v zaporedju nosijo informacijo za posamezno aminokislino, kar imenujemo genski kod.

Encimi

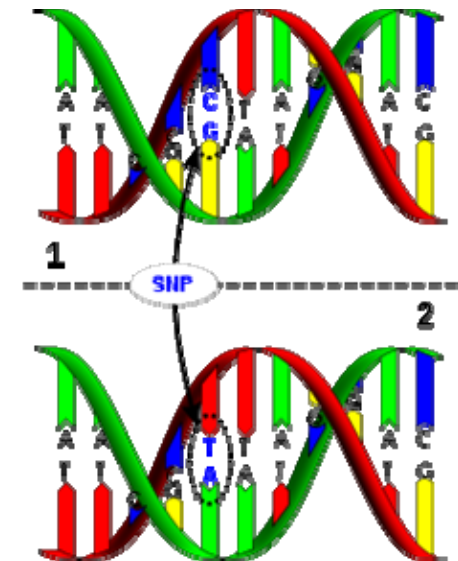
- Več aminokislin sestavlja beljakovino oziroma protein. Tako DNA nosi informacijo za različne beljakovine.
- Encimi so beljakovine, ki katalizirajo biokemične reakcije - uravnavajo hitrost in smer soločenih reakcij.
- Encimi so specifični - posamezen encim deluje le na nekatere substrate (včasih le na enega) ali pospešuje samo eno reakcijo.



Genomika po meri posameznika

- Človeški genom je genetsko identičen v 99.9%. Genetske variabilnosti se pojavljajo le v 0.1% genoma.
- Genom posameznika je kompletno zaporedje nukleotidnih baz, ki sestavljajo molekulo DNA posamezne osebe. Pomen genomike po meri posameznika je ugotavljanje genetskih variabilnosti med posamezniki.

- Genetske variabilnosti so na primer spremembe določenega nukleotida v nukleotidnem zaporedju imenovan "Single-Nucleotide Polymorphism" (SNP).



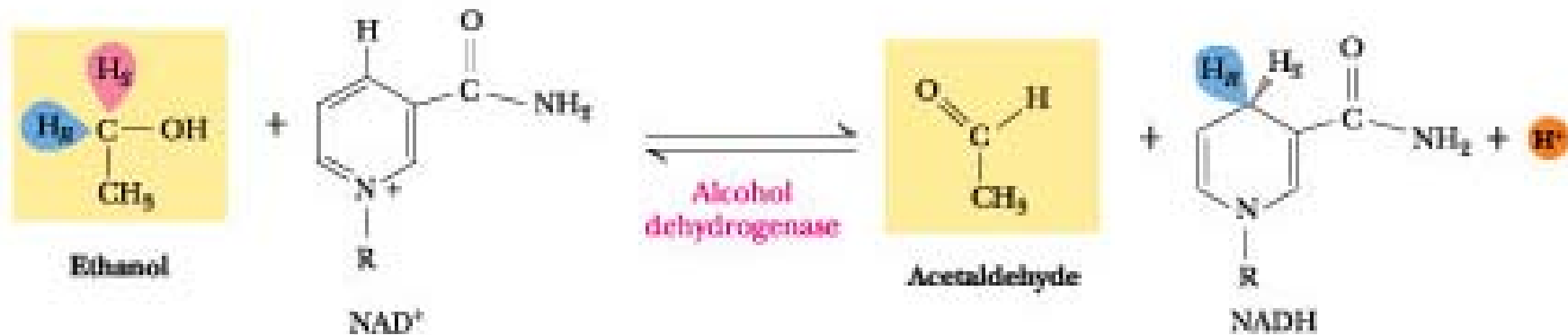
- Te nukleotidne spremembe vplivajo na različne oblike encimov in tako na različno delovanje le-teh v metabolnih poteh v celicah.

Primer metabolne poti, v kateri sodelujejo encimi

Alkohol-dehidrogenaze:

- pretvorba med alkoholi in aldehidi ali ketoni
- razstrupljanje etanola
- stopnja aktivnosti encima je različna med spoloma in etničnimi skupinami
- encimi - več različnih oblik (netipične oblike encimov), ki povzročajo različne sindrome:

- nenormalno hitra oksidacija etanola in kopičenje etanala
- orientalska rdečica



Genomika po meri posameznika

Odraž tako genetskih faktorjev (genetske variabilnosti) kot ne-genetskih (okoljskih) faktorjev so lahko določene motnje. Tako lahko določene genetske variabilnosti skupaj z določenimi faktorji okolja vplivajo na razvoj posameznih bolezni.

Določena sprememba nukleotida v nukleotidnem zaporedju posameznega gena, ki kodira določen encim, vodi do nastanka drugačne oblike encima, ki je lahko bolj ali manj aktiven. Kar pomeni, da pride do, na primer, prekomerne razgradnje določenega substrata, ki je lahko škodljiv organizmu.

S spoznavanjem teh genetskih variabilnosti se lahko izognemo določenim vplivom okolja, ki na primer dodatno spodbujajo delovanje tega encima in se tako izognemo določenim tveganjem.

Koristnost poznavanja lastne DNA

Posameznik ima v svoji DNA zapisane specifične predispozicije lastnega razvoja. (nagnjenost k razvoju določene značilnosti (npr. debelost, preobčutljivost na laktozo, odvisnost od alkohola, razvoj kroničnih bolezni) in v kolikšni meri.

Poznavanje informacij zapisanih v DNA posamezniku omogočijo, da bolje spozna samega sebe in svoje specifične potrebe. Svoje prehranske navade lahko nato prilagodi glede na ugotovljene različice DNA in življenjski stil, ter tako pripomore k zdravju in dobremu počutju.



Nutrigenomika

- proučuje odnose med različicami genov in zaužitimi hranili
- ugotavlja, kako določena genetska oblika vpliva na absorpcijo, metabolizem, odstranjevanje ali učinkovanje določenega hranila
- stremi k razvoju optimizirane prehranske sheme posameznika na podlagi njegovega genotipa
- temelji na predpostavkah, da lahko uravnotežena in genetskemu zapisu prilagojena prehrana spreminja tveganje razvoja bolezni
- podpira trditve, da so posledice določene diete odvisne tako od zdravstvenega stanja kot tudi od genetskega profila posameznika



Nutrigenomski vodnik LifeGenetics

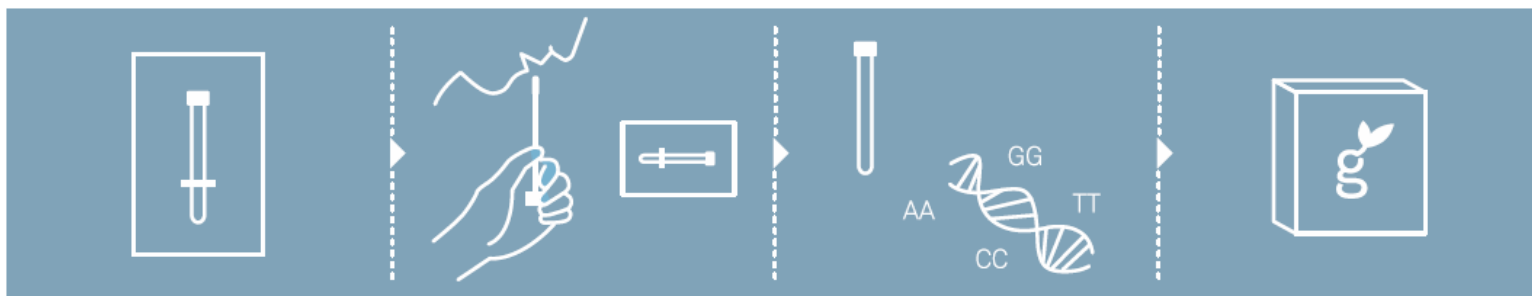
Zbirka interpretacij posameznikove DNA, ki vključujejo izsledke vseh opravljenih analiz in, kar je še bolj pomembno, personalizirana prilagojena priporočila za prehranjevanje in kakovosten življenjski slog.





Nutrigenomski vodnik LifeGenetics

- izdelan je na podlagi analize genetske zasnove posameznika
- priporočila so v celoti personalizirana
- vpogled v dnevno potrebne količine hranil in drugih dejavnikov za doseganje dobrega počutja.
- zadostuje vzorec posameznikove sline, iz katere strokovnjaki v laboratoriju izločijo zapis DNA



Naročite Nutrigenomski vodnik za zdravje LifeGenetics.

V prejeto tubico oddajte svojo slino in jo izročite našemu kurirju.

Vaš DNA analiziramo in izdelamo priporočila.

Začnite spoznavati sebe in ugotovite, kaj vaše telo potrebuje.



Nutrigenomski vodnik LifeGenetics

- analiza temelji na interpretaciji genetskih polimorfizmov posameznika, ki razkrivajo sposobnost telesa za metabolizem različnih hranil in s tem povezano dovzetnost za določena obolenja – na približno 80-ih straneh analizirana genetska slika posameznika in priporočila
- vodnik analizira 65 genskih polimorfizmov (variacij), interpretacija le-teh pa zajema strokovne nasvete glede potrebne dnevne količine hranil ter drugih dejavnikov življenjskega sloga, ki vplivajo na človeka.
- na podlagi genetske zasnove ugotavlja količine hranil in vpliv dejavnikov življenjskega sloga



Nutrigenomski vodnik LifeGenetics

Nutrigenomski vodnik sestavljajo naslednja poglavja:

- 1. Poročilo** o genetskem zapisu, ki je predstavljen prek tematskih sklopov, povezanih z zdravjem.
- 2. Akcijski načrt** s priporočili o prehranjevanju in življenjskem slogu, ki so popolnoma prilagojena posameznikovim genom.
- 3. Pregleden povzetek** vseh priporočil, ki ga ima posameznik lahko vedno pri roki.
- 4. Opisi analiziranih genov.**



Nutrigenomski vodnik LifeGenetics

Poročilo s tematskimi sklopi LifeGenetics

Poročilo o genetskem zapisu, ki je predstavljen prek tematskih sklopov, povezanih z zdravjem.

Za vsak preiskovan gen je predstavljena njegova različica in vpliv na posameznika.

Razložitev grafičnega prikaza

Gen	Najdena različica gena	Vpliv	Dodatno pojasnilo:
BS	TT		
MTHFR	CC		
MTRR	AA		

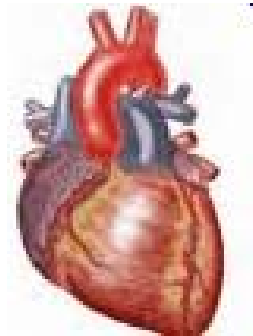
Majhen vpliv (negativen) Velik vpliv (pozitiven)

Razkriva posameznikove dnevne potrebe po hranilih in dejavnikih življenjskega sloga, odkriva njihovo pomanjkanje ali neuravnoteženost ter ugotavlja, kako bi ti dejavniki lahko vplivali na 7 tematskih sklopov LifeGenetics, povezanih z zdravjem.



Nutrigenomski vodnik LifeGenetics

7 skopov in preiskovani geni

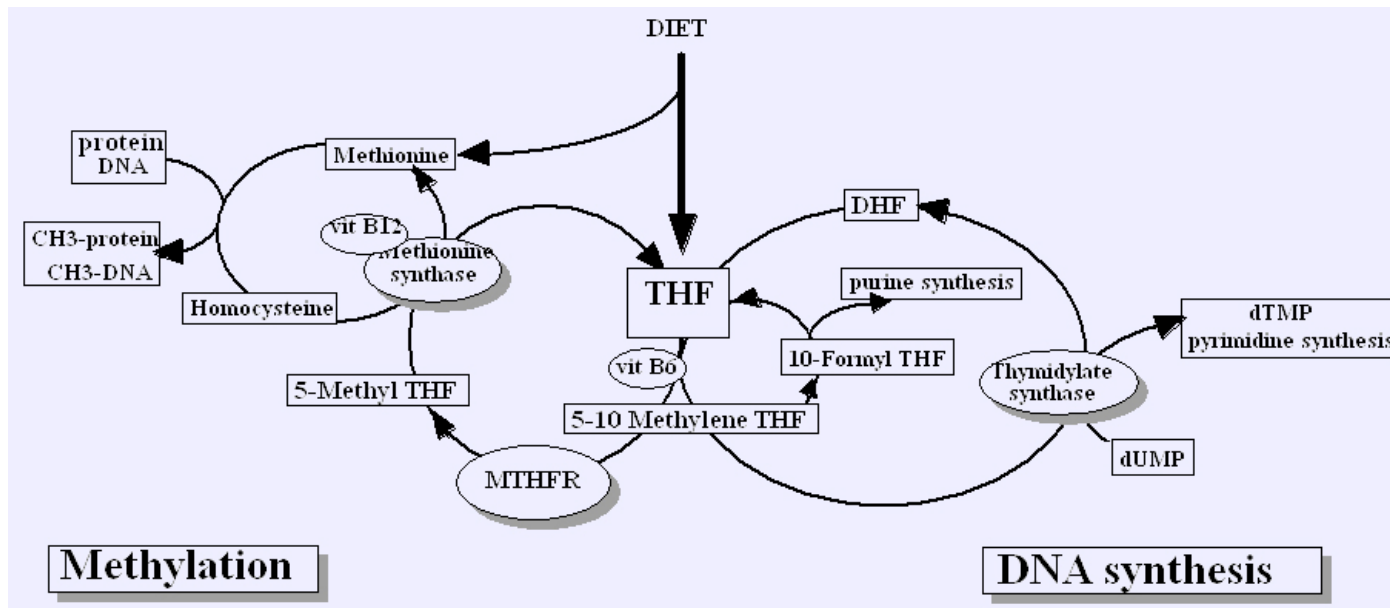




LifeGenetics Srce in ožilje

Preiskave genov, povezanih s homocisteinom v krvožilju

- Homocistein je eden izmed potencialnih pomembnih dejavnikov za razvoj srčno-žilnih bolezni, zato je pomembno ugotoviti njegov potencial kopičenja na genetski ravni.
- Presikovani geni (*CBS*, *MTHFR*, *MTRR* in *PON1*) - sodelujejo v metabolnih poteh pri remetilaciji homocisteina v cistein.



Z vnosom vitamina B6, B12 in folne kisline pri določenih variacijah gena vplivamo na hitrost pretvorbe homocisteina v cistein

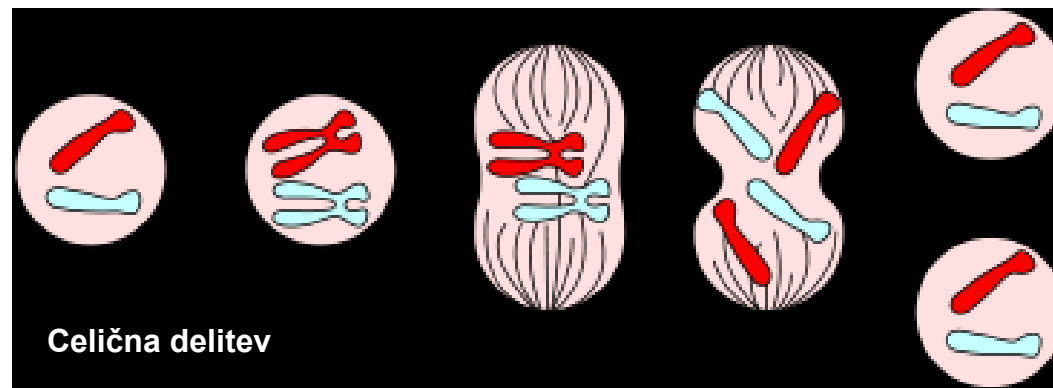


LifeGenetics Srce in ožilje

Preiskave genov v regiji 9p21

V večih študijah so bile posamezne različice genov v regiji 9p21 povezane z večjim tveganjem s kardiovaskularnih boleznih in s tem podatkom lahko pripravimo ustreznejše ukrape, ki nastop boleznih predstavijo ali preprečijo.

Preiskovani geni *CDKN2A*, *CDKN2B* in *MTAP*.



Gen *CDKN2A* in *CDKN2B* ležita v regiji 9p21 in nosita informacijo za nastanek encimov, ki sodelujejo pri procesu delitve celic in celične smrti.



LifeGenetics Srce in ožilje

Geni povezanih z metabolizmom soli in povišanim krvnim tlakom

Nekatere različice določenih genov vplivajo na dodatno zvišan krvni tlak ob vnosu soli v primerjavi s splošno populacijo.

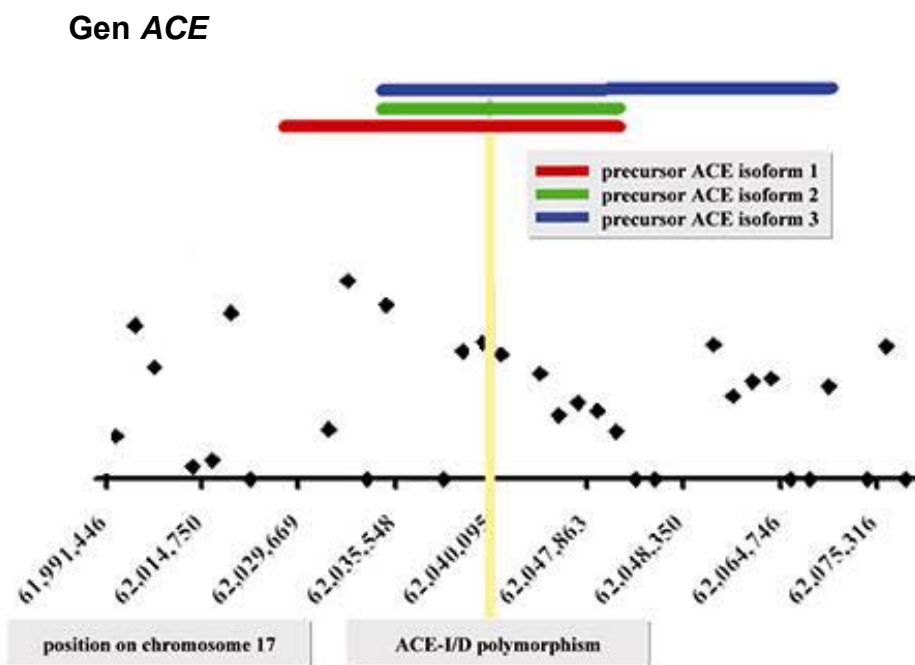
Preiskovani geni *ACE* in *AGT*.

Gen *ACE*

– encim sodeluje pri uravnavanju krvnega tlaka in vpliva na delovanje gladkih mišic. Ljudje s specifično različico so bolj občutljivi na sol in morajo, zato da se izogonejo visokemu krvnemu tlaku, uživati manjše količine soli.

Gen *AGT*

- encim, povezan z uživanjem soli vpliva na krvni tlak.





LifeGenetics Maščobe in sladkor

Preiskave genov, povezanih z metabolizmom in kopičenjem maščob v telesu

Različice genov, v evoluciji s pomembno funkcijo “varčnih” genov, so prav tako povezani z nastankom diabetesa tipa II.

Preiskovani geni:

- gen *ACTN3* – protein, ki se nahaja v hitrih mišičnih vlaknih (šprinterske sposobnosti)
- gen *VEGF* – rastni dejavnik krvožilja (vzdržljivost)
- gen *APOB* – vpliv na presnovo holesterola
- gen *APOA5* – protein, ki sodeluje pri regulaciji plazmidskih trigliceridov
- gen *APOC3* – protein, ki zavira razgradnjo trigliceridov v krvi
- gen *APOE (2,3,4)* – protein ki sodeluje pri presnovi lipoproteinov v krvi
- gen *CEPT* – protein, ki sodeluje pri prenosu lipoproteinov in posredno pri uravnavanje holesterola
- gen *APOC3* – protein, ki zavira razgradnjo trigliceridov v krvi
- gen *FTO* – protein, ki je povezan z nalaganjem maščevja
- gen *LPL* – protein, ki sodeluje metabolizmu trigliceridov
- gen *PCSK1* – protein, ki sodeluje pri nastanku aktivnih encimov
- gen *NRXN3* – protein, ki je sodeluje pri regulaciji apetita
- gen *MC4R* – protein, ki uravnava vnos hrane v telo
- gen *GNB3* – protein, ki je sodeluje regulaciji krvnega tlaka, na učinkovitost določenih zdravil,...



LifeGenetics Maščobe in sladkor

Preiskave genov, povezanih z metabolizmom glukoze in regulacijo inzulina

Posamezniki različno presnavljajo določene vrste maščobnih kislin, maščobne zaloge se različno shranjujejo, sproščajo ipd. S primerno prehrano in fizično vadbo je mogoče zmanjšati delež maščob v telesu.

Preiskovani geni:

gen *CDKN2A* – protein povezan z diabetesa tipa II

gen *CDKAL1* – protein, ga povezujejo z nastankom diabetesa tipa II

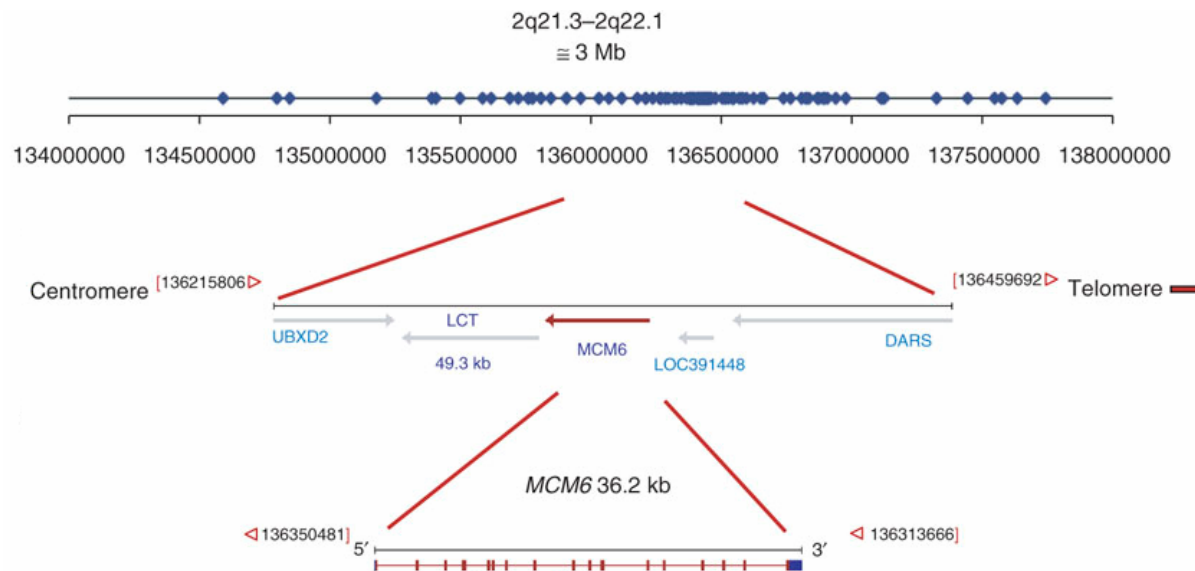
gen *TCF7L2* – protein, ga povezujejo z nastankom diabetesa tipa II in zmanjšanim izločanjem inzulina po zaužitju glukoze



LifeGenetics Alergije in intolerance

Preiskave genov, povezanih z metabolizmom laktoze (mlečnega sladkorja)

Gen *MCM6* vpliva na delovanje gena, ki kodira encim laktazo. Različne oblike gena *MCM6* lahko preprečijo nastanek laktaze (razgradnja mlečnega sladkorja). Posledica je nepopolna prebava mlečnih izdelkov in neprijetne prebavne motnje.





LifeGenetics Substance in odvisnost

Preiskave genov, povezanih z metabolizmom alkohola

Ljudje zaradi različic določenih genov presnavljamo alkohol različno hitro, poleg tega pa na nas alkohol različno vpliva.

Preiskovani geni:

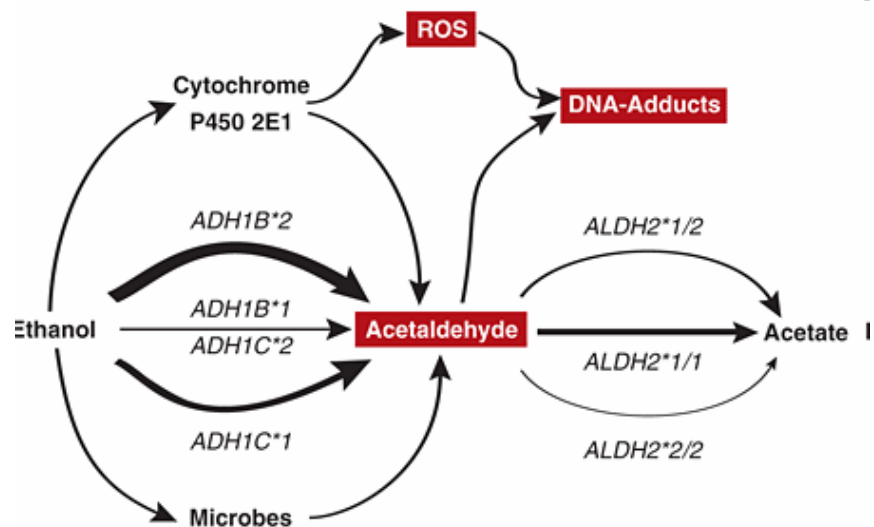
gen *ALDH2* – protein, ki je odgovoren za rgradnjo alkohola

gen *ANKK1* – dopaminski receptor (odgovoren za pojav odvisnosti)

gen *ADH1B* – protein, ki sodeluje pri presnovi alkohola (odgovoren za pojav odvisnosti)

gen *SLC6A3* – dopaminski transporter (povezan z fiziološkimi odvisnostmi)

gen *GABRA2* – nevrottransmitterski receptor (povezani z alkoholizmom)



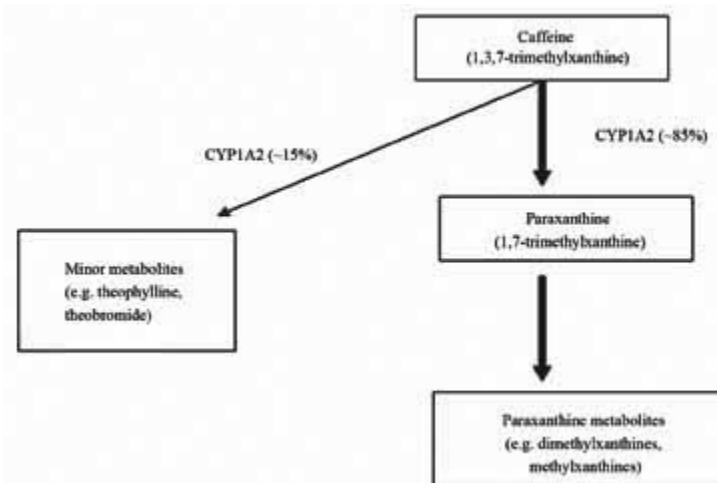


LifeGenetics Substance in odvisnost

Preiskave genov, povezanih z metabolizmom kofeina

Različic določenih genov lahko vplivajo na različno hitro presnavo kofeina. Pri posameznikih, ki počasneje presnavljajo kofein, lahko pitje kofeinskih napitkov poveča tveganje za srčni infarkt. Pri hitrih razgrajevalcih pa je ravno obratno.

Eden izmed odgovornih genov je gen *CYP1A2* (družina citokromov P450). Encim sodeluje pri prvi stopnji razgradnje kofeina in je eden izmed členov verige razpolovne dobe kofeina pri človeku.

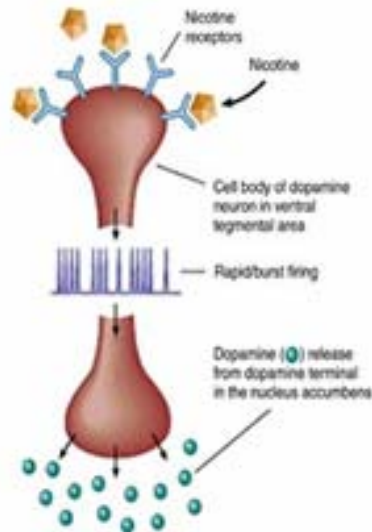




LifeGenetics Substance in odvisnost

Preiskave genov, povezanih z metabolizmom in odvisnostjo od nikotina

Nicotine from a cigarette activates nicotine receptors which stimulates rapid firing of dopamine neurons and the release of dopamine in the shell of the nucleus accumbens.



Gen *CHRNA3* kodira receptor za nikotin. Določene različice gena vplivajo na različno stopnjo odvisnosti od nikotina in tako posledično tudi na večjo možnost za nastanek bolezni povezanih s kajenjem. Tako lahko na podlagi genov ugotovimo fiziološko odvisnost posameznika od nikotina.





LifeGenetics Zaščita telesa

Preiskave genov povezanih z zdravjem genetskega materiala in z razstrupljanjem organizma

Ljudje različno reagiramo na fitofarmacevtska sredstva, izpušne pline, industrijske odpadke, cigaretni dim, ...

Preiskovani geni:

gen *SOD2* – varuje pred prostimi radikali

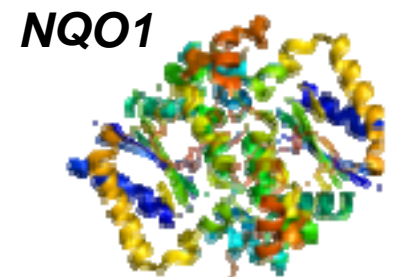
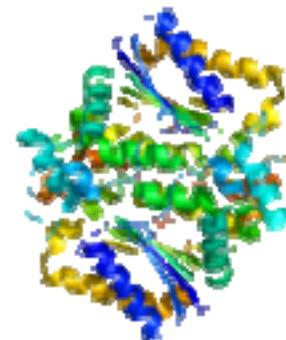
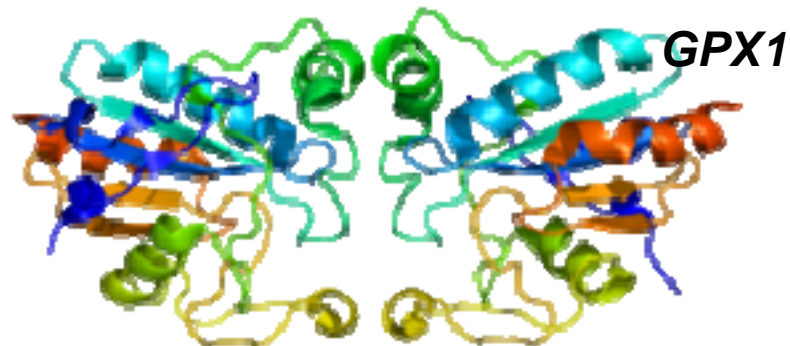
gen *GSTP1* – vloga pri razstrupljanju telesa

gen *EPHX1* – aktivacija in razstrupljanje kemikalij (policiklične armatske spojine) iz okolja

geni *NQO1* – razgradnja benzenovih metabolitov in pretvorba koencima Q

geni *GPX1* – razgradnja vodikovega peroksida

gen *MMP1* – razgradnja kolagena





LifeGenetics Mišice

Preiskave genov, povezanih z metabolizmom in potencialom mišic

Ljudje imamo različno močne in vzdržljive mišice že ob rojstvu. S treningom lahko ta potencial le bolje izkoristimo. Preiskovani so geni, ki so odgovorni za razlike med aerobno in anaerobno učinkovitostjo mišic ter geni, ki so potencialno odgovorni za možnost genetsko pogojenih mišičnih krčev.

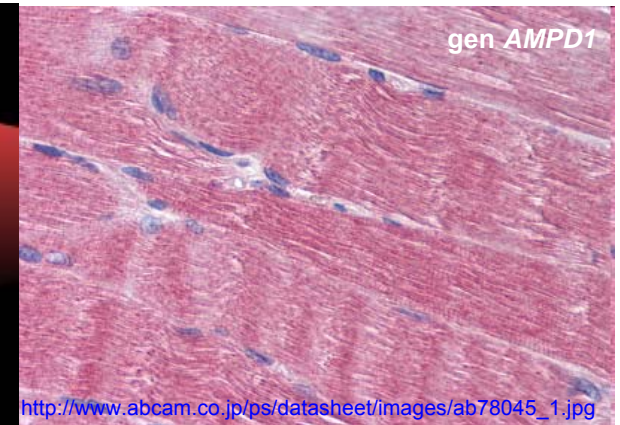
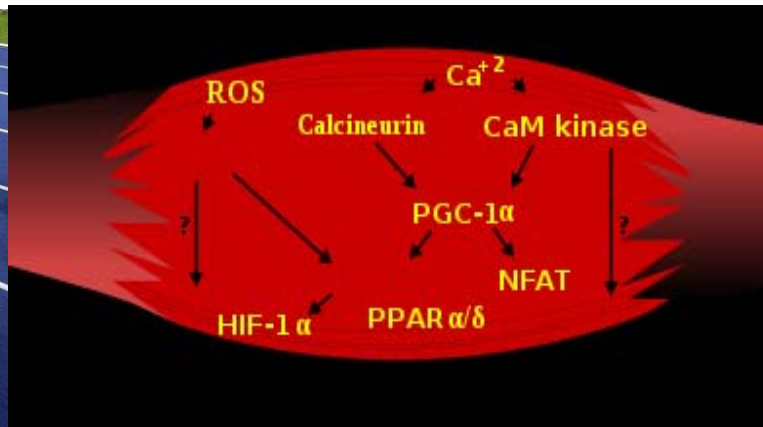
Preiskovani geni:

gen *ACTN3* – protein, ki se nahaja v hitrih mišičnih vlaknih (šprinterske sposobnosti)

gen *VEGF* – rastni dejavnik krvožilja (vzdržljivost)

gen *AMPD1* – protein v skeletnih mišicah, povezan z nastankom mišičnih krčev, določena različica zaščita pred boleznimi srca in ožilja

gen *PPARGC1A* – protein, ki deluje pri regulaciji delovanja mitohondrijev (aerobna vadba)





LifeGenetics Kostni

Preiskave genov, povezanih z metabolizmom kosti

Osteoporoza in podobna obolenja kosti so kompleksen pojav, kjer se prepletajo genetske informacije in vplivi iz okolja. Določene različice genov lahko v večji meri vplivajo na razvoj težav s kostmi.

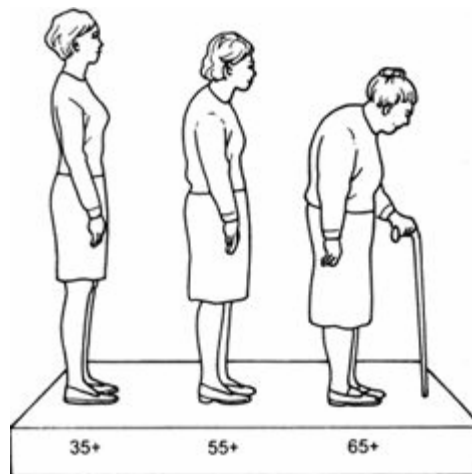
Preiskovani geni:

gen *VDR* – vsebnost kalcija v telesu (osteoporoza)

gen *COL1A1* – kolagenska vezivna molekula v kosteh

gen *AMPD1* – protein v skeletnih mišicah, povezan z nastankom mišičnih krčev, določena različica zaščita pred boleznimi srca in ožilja

geni *AKAP11*, *TNFRSF11B*, *ESR1*, *GPR177* in *FLJ42280* – vključeni v metabolne procese v kosteh



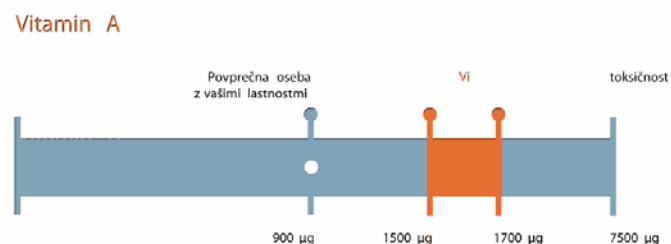


Nutrigenomski vodnik LifeGenetics

Akcijski načrt

- razkrije **dnevne potrebe** posameznikovega telesa po mikro- in makrohranilih ter priporoči življenjski slog po meri njegovega genetskega zapisa

Razložitev grafičnega prikaza



Hranila in dejavniki življenjskega sloga

Mikrohranila	Makrohranila	Dejavniki življenjskega sloga
vitamini, minerali	beljakovine	kajenje
folna kislina, kalcij	ogljikovi hidrati	uživanje alkohola in kofeina
magnezij, železo	maščobe	sončenje
koencim Q10	laktoza	gibanje
	holesterol	ITM



Nutrigenomski vodnik LifeGenetics

Akcijski načrt

Primer: **VITAMIN A**

Mikrohranila

- vitamin D
- kalcij
- magnezij
- vitamin B6
- vitamin B12
- folna kislina
- koencim Q10
- selen
- cink
- železo
- sol
- vitamin A
- vitamin C
- vitamin E

- v maščobah topen vitamin
- nepogrešljiv za vid, rast, razvo, sodeluje pri proizvodnji belih krvničk, za vzdrževanje zdravja sluznic oči, dihal, sečil in spolnih organov ter črevesja.
- V prehrani se nahaja v dveh oblikah:
 - retinol (živalski izvor)
 - Betakaroten (rastlinski izvor)
- presežki se v telesu shranjujejo (jetra, ledvice, pljuča in maščevje)

Pomen vitamina A:

- Prevelike količine vitamina A (retinola) so toksične

- Posledice pomanjkanja vitamina A se kažejo kot motnje v vidu (suhe oči, srbečica in pekoča bolečina v očeh; slab vid v mraku) in težave s kožo (izsušenost, luskavost kože).





Nutrigenomski vodnik LifeGenetics

Akcijski načrt

Makrohranila

- nasičene maščobne kisline
- holesterol
- Omega-3 maščobne kisline
- Ogljikovi hidrati
- beljakovine

Primer: Nasičenih maščobnih kisline

- prevelike količine zvišujejo raven 'škodljivega' holesterola LDL – zlasti v povezavi z gensko nagnjenostjo, starostjo, spolom in dejavniki tveganja,
- preveč LDL holesterola v krvi povzroči kopičenje v žilni steni in povzroči, da se žila zoži ali zamaši
- zamaščene žile so lahko smrtno nevarne (možne posledice možganska kap ali srčni infarkt)





Nutrigenomski vodnik LifeGenetics

Akcijski načrt

Dejavniki življenjskega sloga

- alkohol
- kofein
- tobak
- laktoza
- inulin
- polutanti
- fizična učinkovitost

Primer: Kofein

- naravni alkaloid
- je droga - povzroča zasvojenost
- učinek delovanja po eni uri in lahko traja tudi do šest ur.
- je kardio stimulans in šibak diuretik
- delovanje:
 - zmerni odmerki: poživilo odpravlja utrujenost in povečuje delovno storilnost delujejo, poživiljajoče na centralno živčevje, pospešuje dihanje in krvni obtok, zmanjšuje zaznavanje in občutek napa. Poveča pretok krvi v želodec in pospeši izločanje želodčne kisline
 - preveliki odmerki: povzroča nemir, nespečnost in razbijanje srca, pretirani odmerki pa povzročajo glavobol, razdražljivost in omotičnost.





Nutrigenomski vodnik LifeGenetics

Povzetek priporočil

Povzetek priporočil kratko in jedrnato predstavi **glavne ugotovitve** posameznikove genetske analize. Povzema dnevne potrebe po različnih hranilih in dejavnikih življenjskega sloga.

Prehranske tablice in seznam opisanih genov

Prehranske tablice ponujajo podroben seznam hranil, živil in dejavnikov življenjskega sloga s količinami in priporočili, ki ustrezajo