



RAPORT GENODIET

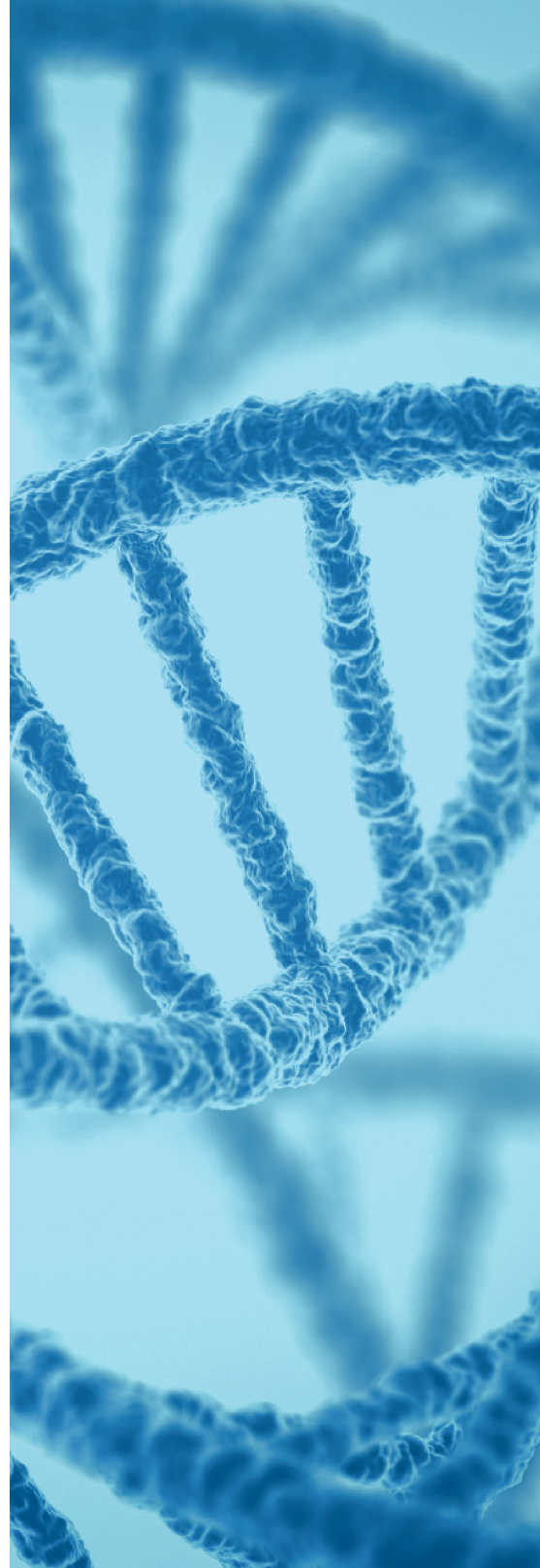
TYSIĄC POLAKÓW
PRZEBADANYCH NUTRIGENETYCZNIE

2 0 1 5

DF Medica Polska to firma specjalizująca się w innowacyjnych badaniach i działalności w sektorze profilaktyki zdrowotnej. Jako podmiot leczniczy zajmuje się wykorzystaniem najnowocześniejszych metod diagnostycznych z dziedziny nutrigenetyki, nutrigenomiki i farmakogenetyki. W jej bogatym portfolio można znaleźć produkty oraz usługi bazujące na analizie DNA, których celem jest zapobieganie chorobom zależnym od diety - ich wczesne diagnozowanie i leczenie.

DF Medica Polska jest partnerem Uniwersytetu Jagiellońskiego, konsorcjów naukowych oraz włoskiej firmy DF Medica. Nadrzędnym celem DF Medica jest udostępnianie nowoczesnych badań służących ochronie zdrowia, akcentowanie diety jako istotnego elementu minimalizującego ryzyko chorób dietozależnych lub wspierającego leczenie. Ważną rolę w tym zakresie odgrywa współpraca z międzynarodowymi zespołami ekspertów - specjalistami w zakresie genetyki, dietetyki, medycyny, farmacji oraz kultury fizycznej.

DF Medica angażuje się także w budowanie świadomego partnerstwa w relacji: pacjent - lekarz - dietetyk - trener. Firma sukcesywnie kształtuje trendy wykorzystywania wiedzy o genach, służące prawidłowemu funkcjonowaniu organizmu, profilaktyce chorób cywilizacyjnych i wpływanie na poprawę stanu zdrowia pacjentów oraz formę sportowców.





SPIS TREŚCI

EKSPERCI	4
WSTĘP DO RAPORTU	6
PROFILE ŻYWIENIOWE BADANYCH	7
WYSTĘPOWANIE POSZCZEGÓLNYCH WARIANTÓW GENU FTO WŚRÓD BADANYCH	9
METABOLIZM CHOLESTEROLU - WIELONIENASYCONYCH KWASÓW TŁUSZCZOWYCH WŚRÓD BADANYCH	11
METABOLIZM KWASU FOLIOWEGO WŚRÓD BADANYCH	13
METABOLIZM WITAMINY D WŚRÓD BADANYCH	15
ZDOLNOŚCI ANTYOKSYDACYJNE ORGANIZMU WŚRÓD BADANYCH	18
WYSTĘPOWANIE PIERWOTNEJ NIETOLERANCJI LAKTOZY WŚRÓD BADANYCH	21
WYSTĘPOWANIE NADWRAŻLIWOŚCI NA KOFEINĘ I SÓD WŚRÓD BADANYCH	24
RYZIKO ROZWOJU CELIAKII W BADANEJ GRUPIE PACJENTÓW	27
WYSTĘPOWANIE CZYNNIKÓW RYZYKA CHORÓB UKŁADU KRĄŻENIA WŚRÓD BADANYCH	30
PODSUMOWANIE	31
METODOLOGIA	32
BIBLIOGRAFIA	33

EKSPERCI



dr hab. n. med.

Iwona Wybrańska

Kierownik Ośrodka Badań Genetycznych i Nutrigenomiki Małopolskiego Centrum Biotechnologii Uniwersytetu Jagiellońskiego w Krakowie. Specjalista laboratoryjnej genetyki medycznej i diagnostyki klinicznej, biolog molekularny. Od 30 lat prowadzi badania w dziedzinie biochemii i genetyki, transkryptomiki oraz epigenetyki. W swoich analizach skupia się przede wszystkim na poszukiwaniu odpowiedzi dotyczącej genetycznego podłoża miażdżycy i otyłości.



lek. med.

Aneta Górską-Kot

Lekarz pediatra, Ordynator Oddziału Pediatrii Szpitala Dziecięcego przy ul. Niekańskiej w Warszawie, aktywny członek Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego, autor publikacji w wielu czasopismach pediatrycznych, wykładowca na kursach dla lekarzy i rodziców.



dr

Tomasz Sobierajski

Socjolog, badacz, trener umiejętności interpersonalnych, adiunkt na Uniwersytecie Warszawskim. Prowadzi wykłady i warsztaty dla lekarzy różnych specjalności z zakresu komunikacji lekarz - pacjent, ze szczególnym uwzględnieniem trudnych sytuacji. Projektuje, opracowuje i koordynuje krajowe oraz międzynarodowe projekty badawcze z zakresu mediacji, socjologii zdrowia i planowania kariery. Autor m.in. książki „33 cytanki o komunikacji, czyli jak być dobrym lekarzem i nie zwariować”.



dr n. med.

Beata Dethloff

Właścicielka Kliniki Medycyny Estetycznej i AntiAging „Dr Beata Dethloff”, specjalista medycyny estetycznej i medycyny przeciwstarzeniowej, z doktoratem w dziedzinie endokrynologii. Autorka indywidualnych programów przeciwstarzeniowych. Jako lekarz medycyny estetycznej pomaga pacjentom cofnąć czas z umiarem, wycuciem estetyki i harmonii. Z pasją pomaga w osiągnięciu równowagi pomiędzy wewnętrznym poczuciem młodości, zdrowiem fizycznym, psychicznym oraz pięknem twarzy i ciała.

Agnieszka Piskała

Absolwentka Wydziału Nauk o Żywieniu Człowieka i Konsumpcji Szkoły Głównej Gospodarstwa Wiejskiego oraz podyplomowych studiów pedagogicznych. Należy do wąskiego grona diet coach'ów certyfikowanych w Polsce przez Instytut Psychoimmunologii Wojciecha Eichelbergera. Zdrowie i racjonalne odżywianie to nie tylko jej zawód, ale też pasja.



WSTĘP DO RAPORTU

Szanowni Państwo,

Mamy przyjemność zaprezentować Państwu raport z wnioskami z badań nutrigenetycznych wykonanych na grupie polskich pacjentów. Na podstawie 1000 wyników badań Genodiet firma DF Medica Polska opracowała raport obrazujący predyspozycje genetyczne Polaków do przetwarzania wybranych składników pokarmowych i związanych z nimi procesów metabolicznych, wpływających na funkcjonowanie całego organizmu.

Raport jest wynikiem analiz podmiotu leczniczego DF Medica Polska opracowanych na podstawie badań Genodiet wykonanych dla 1000 pacjentów. Materiał genetyczny został pobrany przez specjalistów, a za

analizę nutrigenetyczną odpowiada laboratorium NGB Genetics, należące do włoskiego Uniwersytetu w Ferrarze. Indywidualne zalecenia dla pacjenta opracowywane są w Polsce wyłącznie przez dietetyków zatrudnionych przez DF Medica Polska. Omówienie każdego wyniku odbywa się na spotkaniu pacjent - specjalista. Na podstawie wyników raportu lekarz może zalecić dalsze badania diagnostyczne, a dietetyk, w oparciu o wywiad z pacjentem i wyniki badania, może ustalić program żywieniowy.

Mamy nadzieję, że lektura Raportu i prezentacja wyników będą dla Państwa ciekawym źródłem informacji i jednocześnie skłonią do refleksji.

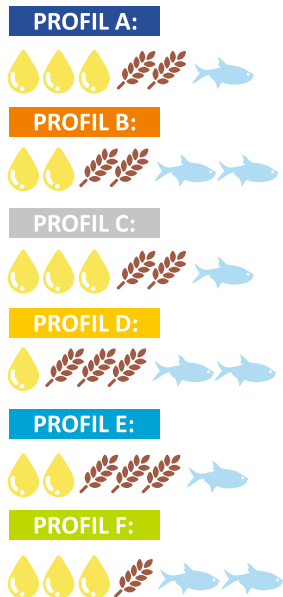
Dr Tomasz Sobierajski: Jako socjolog zdrowia od kilku lat z radością obserwuję nowe tendencje w medycynie i naukach biologicznych, oparte na tytanicznej pracy tysięcy wspaniałych naukowców, którzy starają się zrobić wszystko, żeby nasze życie było lepsze i dłuższe. Krok po kroku rozwikłują zagadki ludzkiego ciała, wnikają w głąb komórek, śledzą procesy organizmu i skrupulatnie analizują wyniki wieloletnich badań. Potem dzielą się ze światem swoimi osiągnięciami.

Dla większości ludzi te działania są niezauważalne dopóty, dopóki nie muszą skorzystać z tych odkryć dla ratowania życia lub zdrowia - swojego lub bliskich. Jedną z najprężniej rozwijających się współcześnie dziedzin z zakresu nauk o zdrowiu jest nutrigenetyka i nutrigenomika, które łączą w sobie wiedzę kilku dyscyplin: medycyny, genetyki i dietetyki. Opierają się

one na wynikach niezwykle ważnego projektu poznania genomu ludzkiego, w ramach którego odkryto jego sekwencje, co w efekcie doprowadziło do wielu interesujących odkryć z zakresu genomiki oraz szeroko pojętych nauk o żywieniu.

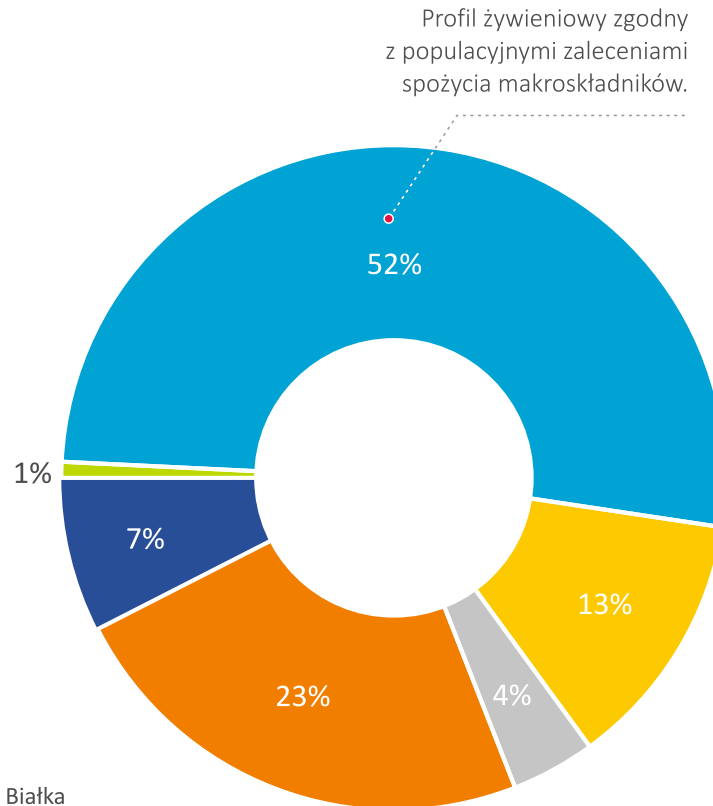
Niniejszy raport prezentuje wyniki oparte na 1000 badaniach Genodiet DF Medica Polska. Przedstawiają one predyspozycje genetyczne Polaków, którzy skorzystali z badania Genodiet, do przetwarzania składników pokarmowych i związanych z nimi procesów metabolicznych, wpływających na funkcjonowanie organizmu. Wyniki w wielu punktach są zaskakujące i pokazują jak nadal mało wiemy o sobie i jak wiele musimy się jeszcze nauczyć. Na szczęście narzędzie do nauki i pogłębienia wiedzy o sobie mamy już teraz w zasięgu ręki.

PROFILE ŻYWIENIOWE BADANYCH



Legenda:

 - Tłuszcz  - Węglowodany  - Białka



U niemal połowy badanych stwierdzono profil żywieniowy odmienny od zaleceń populacyjnych - u tych osób zdrowa dieta w powszechnym rozumieniu może zwiększać ryzyko wystąpienia cukrzycy typu II i innych chorób dietozależnych.

Prawidłowy sposób żywienia polega na dostarczaniu odpowiedniej ilości energii oraz wszystkich składników pokarmowych niezbędnych do prawidłowego rozwoju i funkcjonowania organizmu człowieka. Przez pojęcie „zalecenia żywieniowe” czy „normy żywienia” rozumiemy dokładne wytyczne dotyczące dziennego spożycia makroskładników, czyli białek, tłuszczów i węglowodanów oraz mikroskładników - witamin i składników mineralnych.

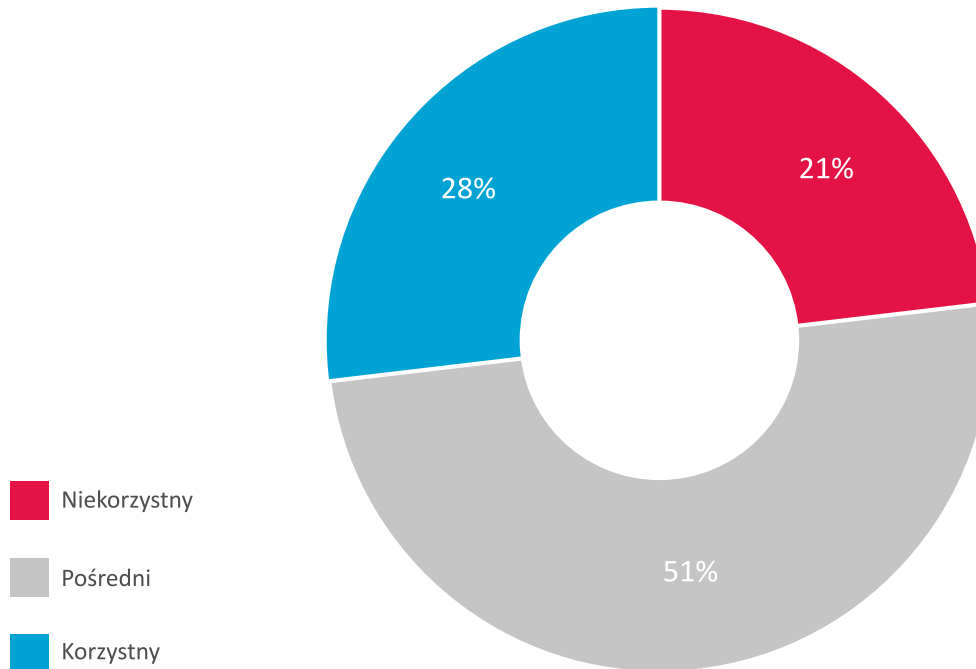
Analiza genetyczna pozwala określić, co powinniśmy jeść, a czego unikać. A tym samym, jaki plan dietetyczny stosować, ściśle dopasowany do indywidualnych potrzeb organizmu, a wynikający z genetycznie uwarunkowanych zdolności metabolicznych każdego człowieka. Możliwości organizmu do przetwarzania tłuszczów i węglowodanów uwzględniają właśnie profile żywieniowe. Sześć profili powstało w oparciu o wzajemne relacje 3 genów, pierwszym z nich jest gen PPAR- γ - receptora aktywowanego przez proliferatory- γ , który odpowiedzialny jest m.in. za metabolizm glukozy oraz proces magazynowania w organizmie kwasów tłuszczowych. Drugim analizowanym genem jest APOE- apolipoproteina E kluczowa w procesie rozpadu triglicerydów oraz ostatni gen FTO - Fat mass and obesity associated, tzw. „gen otyłości” związany ze zwiększonym ryzykiem rozwoju nadwagi i otyłości. Otrzymane wyniki wskazują, że blisko połowa (48%) przebadanych osób powinna żywić się w sposób inny niż zakładane zalecenia dla populacji polskiej. Osoby te, stosując się do ogólnie przyjętych norm będą dostarczać z dietą nieodpowiednie proporcje makroskładników, co może w konsekwencji prowadzić

do rozwoju licznych zaburzeń o podłożu żywieniowym (nadwaga i otyłość, cukrzyca typu 2, nadciśnienie tętnicze, miażdżyca). Polskie wytyczne dziennej podaży tłuszczów i węglowodanów pokrywają się jedynie z jedynym profilem żywieniowym - E, gdzie udział tłuszczu powinien być na średnim poziomie 25-35%, a węglowodany powinny stanowić powyżej 50% wartość energetycznej całodziennej racji pokarmowej.

Dr Tomasz Sobierajski: Nie od dziś wiemy, że to, co jemy, ma wpływ na nasze zdrowie. Popularne hasło „jesteś tym, co jesz” w kontekście nutrigenetyki i badań Genodiet nabiera dodatkowego znaczenia. Do zdrowego funkcjonowania naszego organizmu w oparciu o dietę nie wystarczy już wiedza dietetyków czy lekarzy. Należy wykorzystać do tego osiągnięcia nutrigenomiki, jako fundamentu do budowania indywidualnych planów żywieniowych i planów leczenia dla każdego człowieka, bo każdy z nas jest z punktu widzenia genetyki niepowtarzalny.

Agnieszka Piskała: Badanie profilu żywieniowego każdego pacjenta umożliwia indywidualne podejście do kwestii opracowania optymalnego sposobu żywienia. Jak bardzo trafne, na tle tych badań, okazuje się stwierdzenie, że „jeśli coś jest dla wszystkich, to tak naprawdę jest dla nikogo”. Stosowanie tych samych zaleceń żywieniowych w kontekście proporcji poszczególnych, kluczowych składników odżywczych według jednego schematu wydaje się być wyjątkowo nietrafione. Indywidualne skrojenie jadłospisu, zaleceń żywieniowych „na miarę” poszczególnych pacjentów daje pewność rezultatów.

WYSTĘPOWANIE POSZCZEGÓLNYCH WARIANTÓW GENU FTO WŚRÓD BADANYCH



Czynników wpływających na powstanie nadwagi i otyłości jest wiele, choć najczęściej wymienia się dwa: źle skomponowaną dietę oraz brak aktywności fizycznej. Badania naukowe wskazują również na genetyczne predyspozycje do rozwoju otyłości: bada się wiele genów, które mogą mieć związek z nadmierną masą ciała.

Jednym z najlepiej przebadanych genów jest gen FTO - fat mass and obesity associated gene, czyli gen podatności na otyłość.

W tym aspekcie bada się określone polimorfizmy pojedynczego nukleotydu (SNP-Single Nucleotide Polymorphism) genu FTO. SNP jest to zamiana pojedynczego nukleotydu- A, T, C lub G w nici DNA. Jeśli u większości przedstawicieli wybranej populacji w określonej pozycji w nici DNA występuje wariant T, to z polimorfizmem będziemy mieć do czynienia, gdy co najmniej u 1% tej populacji w tym samym miejscu zaobserwujemy wariant C. W przypadku genu FTO za niekorzystny, czyli związany z ryzykiem otyłości, uznaje się wariant A.

Wielu pacjentów intuicyjnie czuje, które produkty im służą, a spożycie których wywołuje u nich konkretne, negatywne skutki. Niestety, takich świadomych ludzi jest mało, dlatego wielu poszukuje pomocy u specjalistów. Odpowiednia diagnostyka i empatyczne podejście dietetyka do pacjenta to klucz do sukcesu, a badania genetyczne profilu żywieniowego to nie tylko doskonałe narzędzie do pracy dla eksperta, ale również niekwestionowany motywator dla pacjenta. „To już nie tylko lekarz mi mówi, co jest dla mnie dobre, to mój organizm mi to mówi” - a wtedy trudno tego głosu nie posłuchać.

Obecność jednego niekorzystnego wariantu wiąże się z podwyższeniem ryzyka rozwoju otyłości o 30%, natomiast wariant A-A zwiększa to ryzyko o blisko 70%.

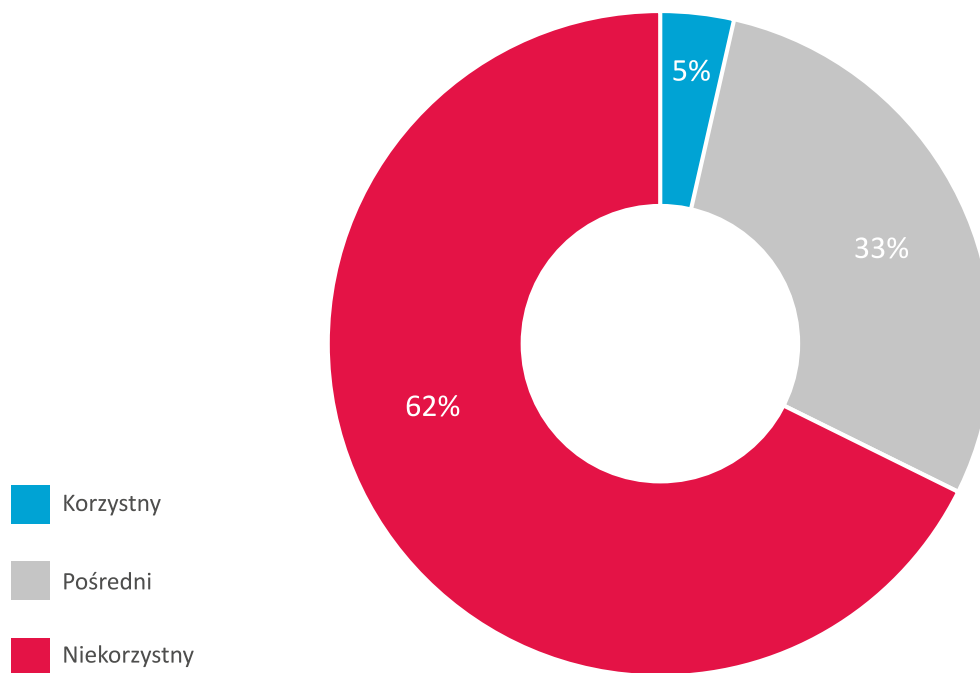
Dodatkowo zaobserwowano, że osoby posiadające niekorzystny wariant genu FTO, częściej sięgają po produkty o wyższej wartości kalorycznej, mają też skłonność do podjadania i spożywania większych porcji posiłków. Nie mniej jednak, sama obecność wariantu A, nie musi skazywać osoby posiadającej ten układ genów na posiadanie problemów z masą ciała, ale wskazuje na ich ryzyko. Jeśli osoba będzie prowadziła aktywny tryb życia oraz odżywiała się

w sposób racjonalny, to nadwaga i otyłość mogą wcale nie wystąpić. (Harbor i wsp., 2014; Wu i wsp., 2014).

Dr Beata Dethloff: Osoby z niekorzystnym wariantem polimorfizmu genu otyłości cechuje zwiększone ryzyko nadwagi czy chorób metabolicznych, dlatego istotna jest informacja dotycząca zaburzeń w obrębie metabolizowania WNKT (wielonienasyconych kwasów tłuszczowych). Współwystępowanie tych dwóch polimorfizmów może znacznie przyspieszyć rozwój chorób układu krążenia i innych, którym towarzyszy stan zapalny. Brak aktywności fizycznej i profil genetyczny będą przyczyniać się do wzrostu masy ciała, a tym samym szybszego starzenia się organizmu.

Dr Aneta Górską-Kot: Każdy człowiek ma zapisane w genach różne potencjalne zagrożenia. Na przykład, ktoś może mieć genetyczną skłonność do nadwagi i otyłości. Dzięki badaniom genetycznym rodzice małego dziecka dowiadują się, że ich niemowlę ma taki zapis w genach i już na stracie wiedzą, że powinni zadbać o prawidłowe nawyki żywieniowe swojego dziecka i zachęcać je do ruchu. Nawyki żywieniowe kształtują się do 3 roku życia. Rodzice mają więc trzy lata, aby „zaprogramować dziecku” zasady prawidłowego żywienia, zapewniając mu tym samym zdrowie w przyszłości.

METABOLIZM CHOLESTEROLU - WIELONIENASYCONYCH KWASÓW TŁUSZCZOWYCH WŚRÓD BADANYCH



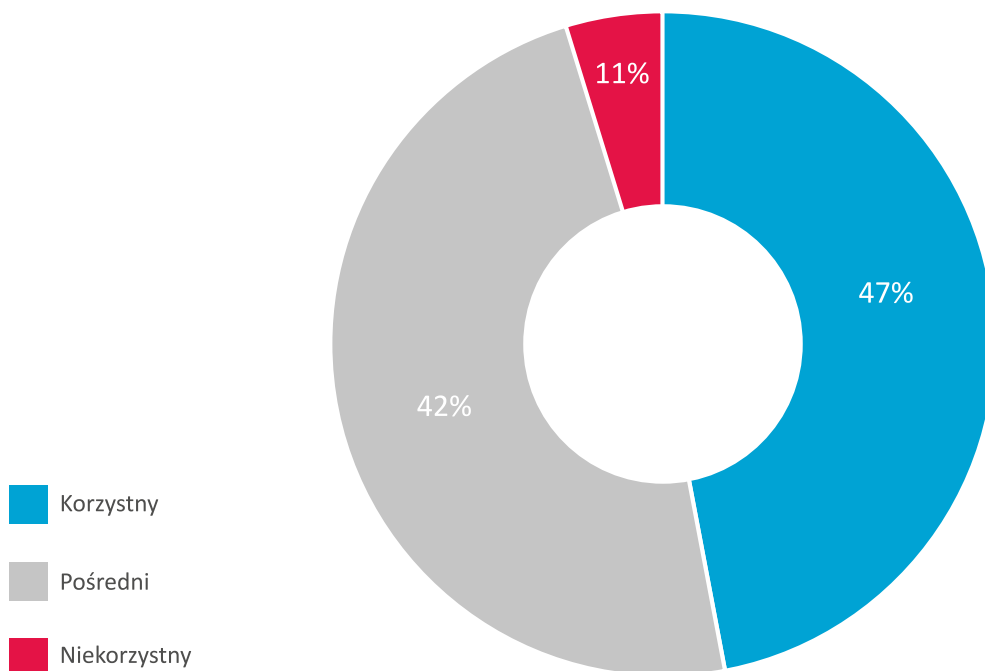
Wyniki badania GENODIET potwierdzają, że jedynie u 1/3 badanych WNKT (wielonienasycone kwasy tłuszczowe) mają korzystny wpływ na prewencję chorób układu krążenia, u pozostałych osób należy nałożyć konkretną „dyscyplinę” odpowiednich tłuszczów, ich rodzaju oraz proporcje kwasów omega 3 i omega 6.

Najpopularniejszym i najprostszym badaniem przesiewowym w kierunku chorób układu krążenia jest określenie poziomu cholesterolu we krwi. Na jego podstawie lekarze zalecają pacjentom wprowadzenie odpowiedniej diety, a w przypadku znacznych odchyień od normy, wprowadzają leki na jego obniżenie. Cholesterol sam w sobie nie jest czynnikiem wpływającym na ryzyko chorób serca, większe znaczenie w tym przypadku ma poziom lipoprotein LDL i HDL, czyli białek odpowiedzialnych za jego transport w organizmie. Lipoproteina LDL, potocznie zwana „złym” cholesterolem, odpowiedzialna jest za transport cholesterolu z wątroby do komórek i odkładanie go w ścianach naczyń, co powoduje zwężanie światła naczyń i rozwój blaszki miażdżycowej. Przeciwnym działaniem charakteryzuje się lipoproteina HDL, tzw. „dobry” cholesterol, która odpowiedzialna jest za odbieranie cholesterolu z komórek i przekazywanie go do wątroby, gdzie jest metabolizowany i usuwany. W kontekście obniżania ryzyka chorób serca należy przede wszystkim dążyć do obniżenia poziomu LDL i podwyższania HDL, jeśli występują odchylenia od norm. Zalecenia żywieniowe w tym zakresie to obniżenie spożycia nasyconych kwasów tłuszczowych i zastąpienie ich kwasami jednonienasyconymi oraz zwiększenie spożycia kwasów wielonienasyconych. W przypadku tych ostatnich okazuje się, że nie u wszystkich pacjentów zastosowanie się do zaleceń przyniesie zamierzony efekt. Wynika to z faktu, że część osób posiada niekorzystny polimorfizm genu apolipoproteiny 1 (APOA1), która jest główną częścią białkową cholesterolu HDL. W przypadku polimorfizmu G-G większe spożycie kwasów wielonienasyconych

nie będzie wiązało się z obniżaniem stężenia cholesterolu LDL i podwyższaniem HDL. W diecie osób z tym genotypem ogólny udział kwasów wielonienasyconych powinien wynosić 4%. W przypadku dwóch pozostałych polimorfizmów zwiększenie podaży WNKT będzie działało korzystnie, a zalecany poziom spożycia to 4-8% w przypadku polimorfizmu A-G oraz powyżej 8% wśród osób z polimorfizmem A-A. Informacja o genetycznie uwarunkowanych zaburzeniach w obrębie metabolizmu wielonienasyconych kwasów tłuszczowych jest szczególnie ważna w kontekście występowania nie tylko chorób układu krążenia, ale także wszystkich chorób przebiegających ze stanem zapalnym. Brak wiedzy w tym aspekcie może wiązać się z brakiem efektów leczenia.

Agnieszka Piskała: Powszechnie przyjęta wiedza na temat korzystnego wpływu wielonienasyconych kwasów tłuszczowych na układ krążenia i jego zbawienny wpływ na zapobieganie chorobom tego układu zależą wyłącznie od indywidualnych predyspozycji do metabolizowania kwasu tłuszczowego oraz jego zdolności do przekształcenia w lipoproteinę HDL, obniżającą poziom złego cholesterolu. Nieodpowiednie lub szampowe podejście do kwestii tłuszczów roślinnych (samych w sobie, bez nadania im odpowiednich proporcji) może zakończyć się wzrostem predyspozycji do zachorowania na choroby układu krążenia. Nie wystarczy więc powiedzieć pacjentowi, aby przestawił się na „tłuszcze roślinne”. Na tle dotychczasowej diety to stwierdzenie wydaje się być zbyt ogólne, a nawet... niebezpieczne dla pacjenta.

METABOLIZM KWASU FOLIOWEGO WŚRÓD BADANYCH



Analiza badań GENODIET wskazuje, że ponad 50% badanych ma problemy z prawidłowym metabolizmem kwasu foliowego.

Kwas foliowy odgrywa bardzo ważną rolę w prawidłowym funkcjonowaniu całego organizmu człowieka już od chwili jego poczęcia. Wpływa na prawidłowy rozwój i kształtowanie się wszystkich komórek organizmu, szczególnie układu nerwowego. Dlatego jest tak ważny dla kobiet planujących i będących w ciąży, gdyż jego odpowiednie spożycie pomaga obniżyć ryzyko

powstania wad wrodzonych płodu. W późniejszych latach życia prawidłowa podaż i metabolizm kwasu foliowego odgrywa istotną rolę w profilaktyce chorób układu krążenia, ponieważ sprzyja obniżaniu poziomu homocysteiny, która jest czynnikiem zwiększającym ryzyko rozwoju m.in. miażdżycy czy zakrzepicy. Niewystarczające spożycie z diety w połączeniu ze

złym metabolizmem tego składnika może wpływać na występowanie niedoborów tej witaminy, co bezpośrednio łączy się z podwyższonym ryzykiem rozwoju niedokrwistości, ale także z gorszym funkcjonowaniem układu nerwowego, objawiającym się problemami z pamięcią, obniżoną koncentracją, przemęczeniem, bezsennością czy choćby depresją. W tym przypadku analizowany jest gen reduktazy metylenotetrahydrofolianowej (MTHFR), który uczestniczy w przemianach kwasu foliowego i jest odpowiedzialny za przekształcanie homocysteiny w metioninę. Obecność polimorfizmu C-T związana jest z obniżeniem aktywności reduktazy o około 30%, natomiast w przypadku wariantu T-T aktywność ta jest niższa aż o 70%. Wyniki wskazują, że blisko połowa przebadanych osób ma niekorzystny wariant polimorfizmu genu MTHFR, co przy zbyt niskim spożyciu kwasu foliowego z dietą, w tej grupie osób może powodować wystąpienie wysokiego stężenia homocysteiny (hiperhomocysteinemi).

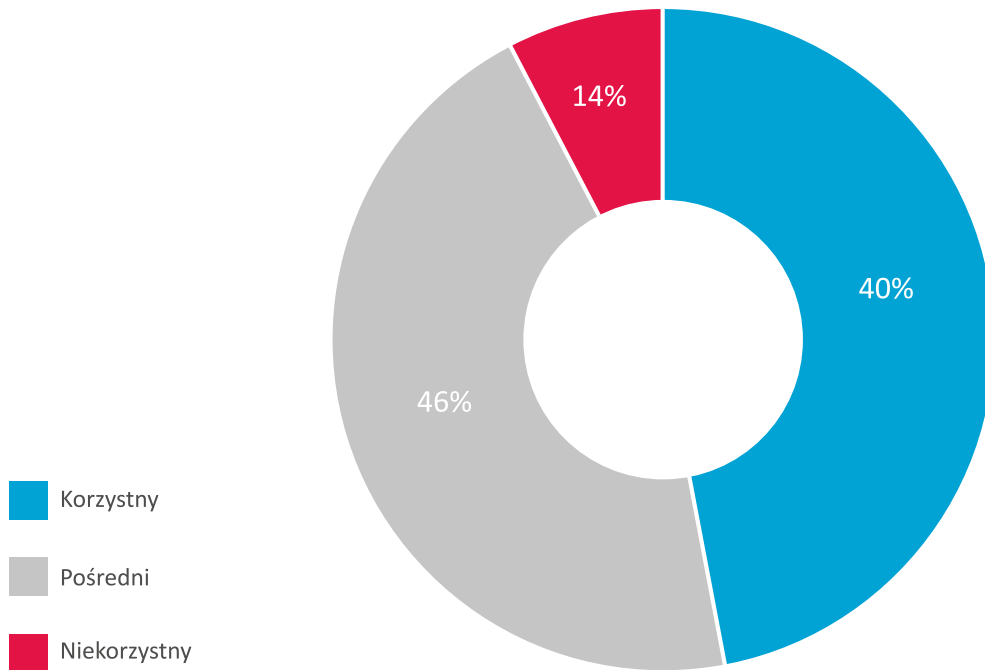
Agnieszka Piskała: Kwas foliowy wciąż traktowany jest po macoszemu, a właściwie po... matczynemu. Jej zwiększoną suplementację zaleca się przede wszystkim lub wręcz wyłącznie kobietom w okresie ciąży i jej planowania. Wpływ tej witaminy jest niebagatelny w przypadku prewencji wrodzonych wad np. rozszczepienia kręgosłupa czy wargi u niemowląt.

Kwas foliowy jest również często brany pod uwagę jako niezwykle ważny element profilaktyki chorób układu krążenia, rzadko natomiast kojarzy się go z takimi dolegliwościami jak przemęczenie, problemy z koncentracją czy nawet depresja.

Wyniki badania Genodiet wskazują, że ponad 50% populacji ma problemy z prawidłowym metabolizmem - przyswajalnością tej witaminy, przez co niespecyficzne objawy dla jej deficytu często leczone są silnymi środkami farmakologicznymi, które nierzadko niosą ze sobą wiele ubocznych skutków niepożądanych. Świadomość osłabionej przyswajalności kwasu foliowego wymaga u wielu pacjentów jedynie zdrowej, nieinwazyjnej korekty dotychczasowego sposobu żywienia. Wystarczy wprowadzenie do niego większej ilości naturalnych źródeł tej witaminy np. zielonolistne warzywa: szpinak, jarmuż, endywia czy warzywa strączkowe: ciecierzycza lub soja.

dr Beata Dethloff: Ponad połowa badanych posiada polimorfizm genu warunkujący nieprawidłowy metabolizm kwasu foliowego. Właściwa podaż tej witaminy odgrywa bardzo ważną rolę przy obniżaniu poziomu homocysteiny, która jest wskaźnikiem ryzyka miażdżycy. Ponadto, kwas foliowy jest bardzo istotny w funkcjonowaniu układu nerwowego - jego niedobór powoduje problemy z pamięcią, bezsenność, depresję i niedokrwistość. Witamina ta przyspiesza podział komórek skóry i ułatwia ich rozwój, co powoduje szybszą regenerację i dłuższe zachowanie młodego wyglądu skóry.

METABOLIZM WITAMINY D WŚRÓD BADANYCH



Wyniki badania GENODIET wskazują, że jedynie 40% badanych ma prawidłowo funkcjonujący mechanizm metabolizowania i wykorzystywania witaminy D przez organizm.

Witamina D jest związkem należącym do grupy witamin rozpuszczalnych w tłuszczach. Jej głównym źródłem dla organizmu człowieka jest synteza skórna, która powinna dostarczać blisko 80-90% dziennego zapotrzebowania. Mając na uwadze fakt, że większość Polaków znaczną część swojego czasu spędza w zamkniętych pomieszczeniach skórna synteza tej

witaminy nie zachodzi. Dodając do tego niskie spożycie ryb, które są najlepszym źródłem witaminy D, efektem jest, że prawie wszyscy mamy niedobory witaminy D. A znaczenie witaminy D dla organizmu człowieka nie ogranicza się jedynie do prawidłowego funkcjonowania układu kostnego. Wynika to z faktu, że receptor z którym wiąże się ta witamina (VDR) zaobserwowano

m.in. w komórkach jelit, wątroby, trzustki, płuc, naczyń krwionośnych. W wielu badaniach potwierdzono, że niedobory witaminy D mogą mieć wpływ na rozwój lub przebieg takich chorób jak: choroby autoimmunologiczne (stwardnienie rozsiane, reumatoidalne zapalenie stawów, czy cukrzyca typu 1), nowotwory złośliwe (szczególnie piersi, jelita grubego, prostaty czy nerek), zaburzenia metabolizmu tłuszczu i węglowodanów (np. zespół metaboliczny) czy choroby układu krążenia.

Receptor VDR, aktywowany przez aktywną witaminę D stymuluje aktywność około 200 genów. Występowanie niekorzystnego polimorfizmu genu VDR - obecność choć jednego wariantu T wpływa na obniżenia aktywność receptora. Występowanie tego polimorfizmu w badanej grupie sięga 60%. Osoby te szczególnie powinny dbać o odpowiednie stężenie witaminy D w surowicy. Występowanie niedoboru wśród tych osób, zwiększa ryzyko rozwoju chorób, w których rozwój zaangażowana jest właśnie witamina D.

Agnieszka Piskała: Metabolizm witaminy D oraz kooperacja we wchłanianiu wapnia są przede wszystkim skorelowane z prawidłową budową układu kostnego. Dotychczas uważano, że odpowiednie spożycie tej witaminy istotne jest jedynie do 25 roku życia, czyli do momentu całkowitego zwapnienia kości.

Okazuje się jednak, że witamina D jest niezbędna do prawidłowego funkcjonowania organizmu na każdym etapie życia. Odgrywa niezwykle istotną rolę w procesach anty-kancerogennych, co w przypadku dzisiejszej „lawiny” zachorowań na nowotwory

wyduje się być tematem niezwykle istotnym.

Badania Genodiet jednoznacznie wskazują, że jedynie 40% populacji prawidłowo wykorzystuje witaminę D. Wiedza o poziomie jej metabolizmu powinna być kluczowa dla rodziców, którzy chcąc zapewnić prawidłowy wzrost i rozwój swojego dziecka. Okazuje się, że typowy, rekomendowany schemat żywienia dzieci może być niewystarczający do prawidłowej budowy kośćca. W konsekwencji może się to skończyć wczesną i szybko rozwijającą się osteoporozą lub osteomalacją. Niedobór witaminy D w okresie intensywnego wzrostu może również przyspieszyć rozwój chorób nowotworowych i zespołu metabolicznego. Choć nie brakuje produktów spożywczych bogatych w witaminę D, to jednak 98% tej witaminy jest metabolizowane przez organizm człowieka. Mała wydajność tego mechanizmu jest kluczem do zalecenia suplementacji, która niejednokrotnie powinna przekraczać RDS (Rekomendowane Dienne Spożycie) z 400 j.m., które w przypadku ponad 60% pacjentów mogą nie mieć żadnego działania fizjologicznego nawet do stężenia 8000 j.m.

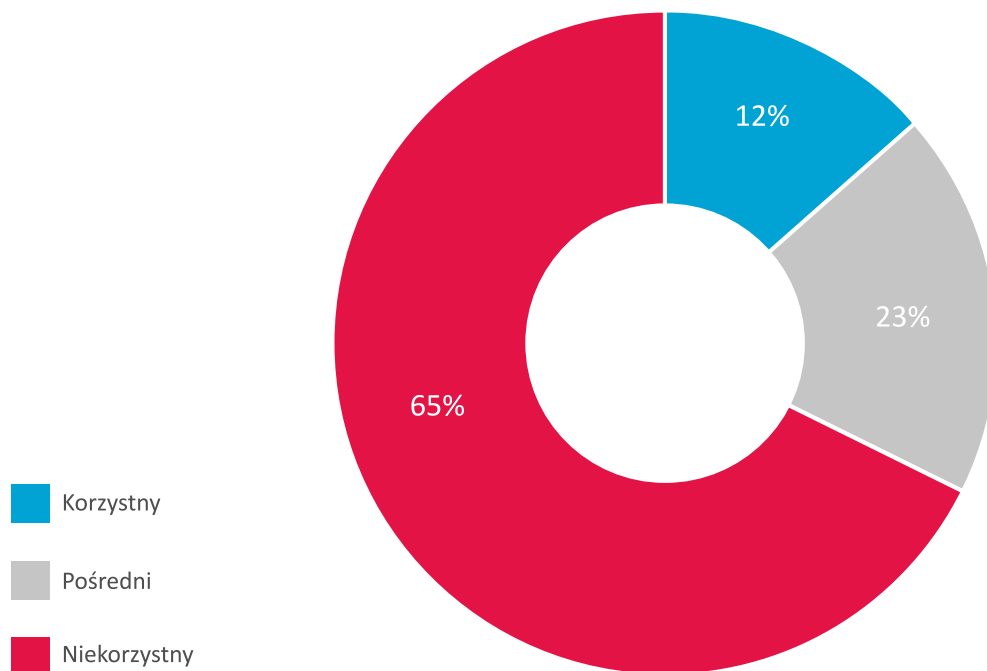
Dr Beata Dethloff: Jak sugerują badania, wysokie stężenie witaminy D w organizmie korzystnie wpływa na odporność organizmu i łagodzi stany zapalne, które przyspieszają proces starzenia się. Wraz z wiekiem końcówki chromosomów chroniących komórki DNA przed utratą materiału genetycznego przy podziale komórkowym, tzw. telomerów, skracają się. Osoby z wyższym wskaźnikiem witaminy D w organizmie mają

dłuższe końcówki chromosomów, co powoduje wolniejsze starzenie się komórek, całych tkanek i narządów - serca, mięśni, kości i naczyń krwionośnych. Nasza skóra produkuje witaminę D pod wpływem promieni słonecznych. Można ją także znaleźć w mleku i przetworach mlecznych oraz w tłustych rybach. Niekorzystny polimorfizm genu odpowiedzialnego za metabolizm witaminy D dotyczy 60% społeczeństwa. Dodatkowo, biorąc pod uwagę naszą strefę klimatyczną i 8 miesięcy słabego nasłonecznienia, poziom witaminy D powinien być kontrolowany u wszystkich Polaków. Każdy z nas powinien suplementować ją (w ilości co najmniej 1000 j.m.), ponieważ zmniejsza ona ryzyko występowania osteoporozy, nowotworów, chorób autoimmunologicznych oraz chorób układu krążenia. Przy obniżonym jej poziomie we krwi, suplementacja

powinna być zwiększona do poziomu 2000 j.m. lub więcej.

Dr Aneta Górska-Kot: W praktyce, mając na uwadze powszechnie występujące niedobory witaminy D, u blisko połowy naszych pacjentów na oddziałach zalecamy suplementację witaminą D. Jej prawidłowy poziom u dzieci jest ważny ze względu na istotną rolę w budowaniu rozwijającego się układu kostnego. U dzieci z niedoborem witaminy D może dochodzić do zaburzeń mineralizacji kości i tym samym spowolnienia procesu wzrostu. Witamina D jest szczególnie ważna dla prawidłowego funkcjonowania układu odpornościowego, dlatego u małych pacjentów z niekorzystnym polimorfizmem genu VDR, dobranie odpowiedniej dawki suplementacji jest szczególnie ważne.

ZDOLNOŚCI ANTYOKSYDACYJNE ORGANIZMU WŚRÓD BADANYCH



Prawidłowy system antyoksydacyjny występuje tylko u 12% badanych, natomiast zdecydowanie niekorzystny u 65% i pośredni u 23%.

Zdolności antyoksydacyjne organizmu określane są na podstawie genetycznej aktywności trzech enzymów antyoksydacyjnych: dysmutazy ponadtlenkowej SOD-2, która występuje we wszystkich komórkach metabolizujących tlen oraz obecności dwóch S-transferaz glutationu: M1 i T1. Enzymy te są odpowiedzialne za neutralizowanie i usuwanie

z organizmu wolnych rodników tlenowych, których nadmiar uszkadza zdrowe komórki. Wolne rodniki to związki, które powstają podczas podstawowych procesów życiowych każdej komórki. Dodatkowo dla człowieka ich źródłem jest także nadmierny stres, zanieczyszczone środowisko, aktywność fizyczna czy wysokoprzetworzona żywność.

Narażanie się na działanie tych wszystkich czynników zaburza równowagę pomiędzy ilością wolnych rodników a zdolnościami organizmu do ich usuwania, co może skutkować przyspieszonym procesem starzenia się czy wzrostem ryzyka chorób nowotworowych. Posiadanie genetycznie obniżonych zdolności do zwalczania wolnych rodników wymaga wspomagania organizmu z zewnątrz. Warzywa, owoce, zielona i czerwona herbata są bardzo dobrym źródłem przeciwutleniaczy. Blisko co czwarty badany, posiadający pośredni wariant zdolności antyoksydacyjnych powinien zwiększyć podaż warzyw i owoców z rekomendowanych 5 do co najmniej 7. Natomiast większość przebadanych (aż 65%) mająca wariant niekorzystny, może wymagać stosowania dodatkowo odpowiedniej suplementacji. Osoby z ostatniej grupy powinny być świadome, jakich zachowań powinny szczególnie unikać - w ich przypadku nawet zbytnia aktywność fizyczna w dużym mieście może przynieść więcej szkody niż pożytku. Dysmutaza ponadtlenkowa występuje we wszystkich komórkach metabolizujących tlen i jest jednym z głównych elementów obrony komórek przed toksycznym działaniem wolnych rodników tlenowych. Niska aktywność SOD w powiązaniu z osłabioną aktywnością transferaz glutationu istotnie wiąże się z podwyższonym ryzykiem rozwoju chorób nowotworowych (Skrzycki i Czczot, 2005).

Współwystępowanie niekorzystnych wariantów genów antyoksydacyjnych oraz nieprawidłowego stylu życia Polaków może tłumaczyć, dlaczego zachorowalność na choroby nowotworowe w Polsce ciągle rośnie.

Agnieszka Piskała: W ciągu każdej sekundy naszego życia powstaje w naszym organizmie masa wolnych rodników (choćby poprzez sam proces oddychania), które mają destrukcyjny wpływ na nasze zdrowie, samopoczucie i wygląd. Dodatkowo zanieczyszczone środowisko, stres, palenie papierosów, nieodpowiednia dieta, aktywne uprawianie sportów zwiększają stres oksydacyjny w naszym organizmie. Konsekwencjami działania wolnych rodników jest przyspieszone starzenie się skóry, stany zapalne, nowotwory, cukrzyca typu II, zwyrodnienie plamki żółtej, zespół metaboliczny, bezpłodność, zmiany struktur DNA (wady wrodzone u dzieci) oraz nowotwory. Organizm w miarę swoich możliwości stara się neutralizować niekorzystne działanie wolnych rodników. Okazuje się jednak, że jedynie 12% populacji radzi sobie z tym procesem prawidłowo. Pozostałe osoby potrzebują zewnętrznego wsparcia w postaci zwiększonej podaży naturalnie występujących w żywności antyoksydantów.

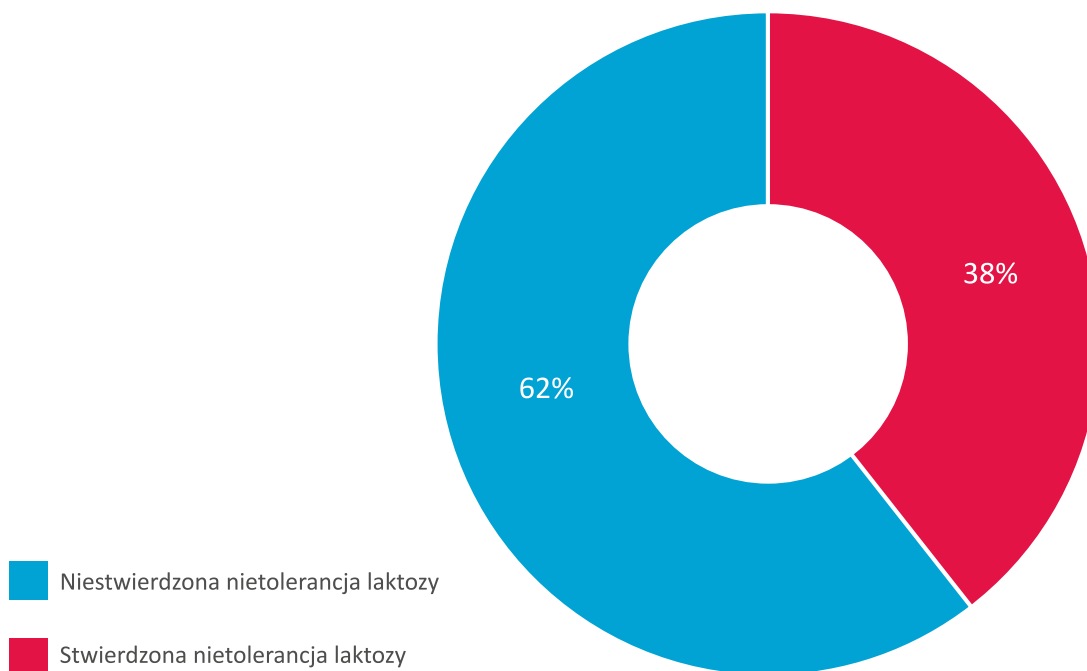
Ogólne zalecenia WHO (Światowej Organizacji Zdrowia) mówią o konieczności jedzenia 0,5 kg warzyw i owoców dziennie. Są one odpowiednie dla osób o prawidłowym metabolizmie antyrodnikowym. Osoby, u których wystąpił niekorzystny polimorfizm genu antyoksydacyjnego, wymagają znacznie większych „dawek” antyoksydantów. Świadomość wprowadzenia do diety większej ilości świeżych i surowych warzyw i owoców staje się kluczowe w profilaktyce wielu chorób dietozależnych. Niestety, większość osób nie tylko nie spożywa odpowiedniej ilości warzyw i owoców dziennie, ale przede wszystkim poddaje je nieprawidłowej lub zbyt długiej obróbce

w wyniku której większość składników aktywnych ulega deaktywacji. Wiedza na temat słabszych właściwości antyoksydacyjnych organizmu powinna być niezwykle istotna dla rodziców małych dzieci, którzy powinni przyzwyczajać je do smaku surowych warzyw i owoców.

Dr Beata Dethloff: Codziennie jesteśmy atakowani wolnymi rodnikami, które uszkadzają nasz materiał genetyczny, przez co coraz częściej chorujemy na nowotwory i choroby przebiegające ze stanem zapalnym. Biorąc pod uwagę niezdrowe odżywianie, które również jest powodem wzrostu liczby wolnych rodników każdy z nas powinien przyjmować antyoksydanty, by ustrzec się przed nowotworami i chorobami degeneracyjnymi.

Badanie predyspozycji genetycznych dostarcza wiedzy dotyczącej potencjału antyoksydacyjnego (czynniki genetyczne wpływające na funkcjonowanie systemu oczyszczania organizmu z toksyn). Osoby, u których występuje polimorfizm genów odpowiedzialnych za ten proces, a tym samym niedobory, konieczna jest suplementacja antyoksydantów. Największa liczba wolnych rodników towarzyszy cukrzycy, otyłości i podwyższonemu poziomowi cholesterolu, uszkadzając włókna kolagenowe i przyczyniając się do utraty elastyczności skóry i powstawania zmarszczek. Po około dwóch miesiącach uzupełniania niedoborów suplementami diety znacznie poprawia się wygląd skóry. Twarz jest odmłodzona jak po zabiegach ujędrniających i rozjaśniających.

WYSTĘPOWANIE PIERWOTNEJ NIETOLERANCJI LAKTOZY WŚRÓD BADANYCH



Okolo 38% badanych ma wrodzoną nietolerancję laktozy.

Wśród społeczeństwa problem nietolerancji laktozy, czyli cukru mlecznego najczęściej kojarzony jest z dziećmi. Spowodowane jest to faktem, że zazwyczaj dieta dorosłych nie jest bogata w produkty mleczne, ale także dlatego, że objawy nietolerancji często są niespecyficzne oraz mogą wystąpić dopiero po pewnym czasie. Wyniki badań wskazują, że problem pierwotnej nietolerancji laktozy dotyczy prawie 40% badanych.

Jest to genetycznie uwarunkowane obniżanie się aktywności enzymu trawiącego laktozę, postępujące wraz z wiekiem. Skutkuje to pojawianiem się szeregu objawów (najczęściej ze strony przewodu pokarmowego) po spożyciu produktów zawierających ten cukier. W początkowej fazie, organizm będzie zdolny do trawienia pewnych porcji laktozy, jednak z czasem aktywność i tolerowana dawka będzie się zmniejszać.

Wyniki analizy DF Medica Polska znajdują potwierdzenie w publikacjach naukowych, gdzie zaobserwowano występowanie niekorzystnego polimorfizmu genu wśród 20-37% Polaków (Guzek i wsp., 2011; Zatwarnicki, 2014). Występowanie pierwotnej nietolerancji laktozy wymaga wyeliminowania z diety wszystkich produktów mlecznych oraz mogących zawierać w swym składzie laktozę. Osoby te szczególnie muszą zwrócić uwagę na alternatywne źródła wapnia. Osoby z prawidłowym polimorfizmem genu hydroksylazy laktozowo - floryzynowej (LPH), warunkującego odpowiednią aktywność enzymu - laktazy, nie są narażone na pierwotną nietolerancję, ale jeśli same wyeliminują produkty zawierające ten cukier, mogą spowodować rozwój wtórnej nietolerancji, której objawy będą takie same jak w przypadku tej genetycznie uwarunkowanej.

Dr Aneta Górską-Kot: Problem pierwotnej nietolerancji laktozy najczęściej dotyka młodzię i osoby dorosłe. Przyczyną tego jest fakt, że aktywność tego enzymu zaczyna zmniejszać się już po 2 roku życia, choć czasem ma to miejsce wcześniej. Bardzo ważne jest jak najwcześniejsze postawienie diagnozy, uchroni to dziecko nie tylko przed przykrymi dolegliwościami ze strony przewodu pokarmowego, ale także przed wystąpieniem niedożywienia czy zahamowania wzrostu.

Dr Tomasz Sobierajski: Choroby dietozależne kojarzone są - zupełnie niesłusznie - najczęściej tylko z dziećmi. Ale przecież z nietolerancji laktozy czy nietolerancji glutenu się nie wyrasta. To, co jest zapisane w naszych genach i ujawni się, jest już

nie do odwrócenia. Taka społeczna postawa jest łatwo wytłumaczalna. Nietolerancje pokarmowe wychwytyją najczęściej rodzice, którzy mają czas, potrzebę i obowiązek przyglądania się reakcjom zdrowotnym swoich dzieci. Przy czym są to współcześni rodzice. Tymczasem jeszcze 20 lat temu nikt nie zaprzętał sobie głowy tym, że chorowite dziecko jest chorowite nie z powodu „złego” powietrza czy bakterii, ale z powodu złej diety. Dlatego wątpy Jaś chorował przez całe dzieciństwo i dopiero jako dorosły Jan dowiedział się, że wiele rzeczy z diety musi wyeliminować bo np. nie toleruje glutenu. Zatem w przypadku chorób dietozależnych nie skupiamy się tylko na dzieciach, zwracamy uwagę także na nas - dorosłych.

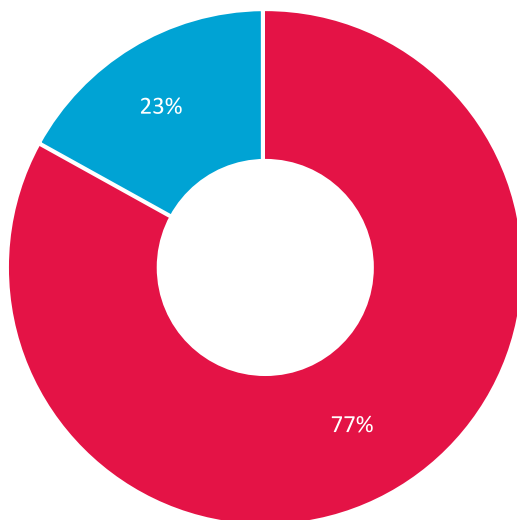
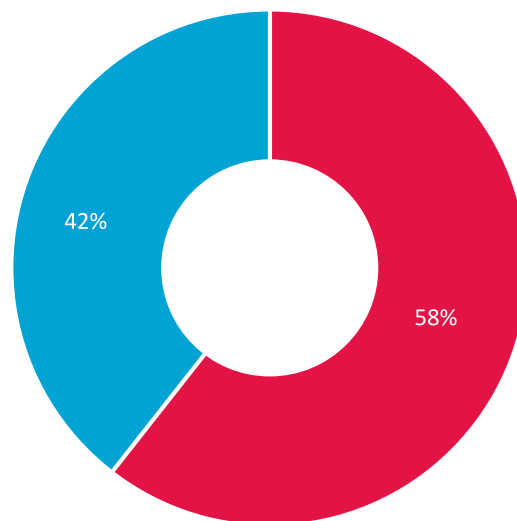
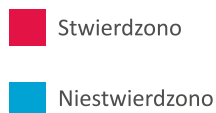
Agnieszka Piskała: Nietolerancja laktozy to temat, który na dzień dzisiejszy kojarzony jest wyłącznie z wiekiem dziecięcym. Odpowiednio modyfikowane mleka bezlaktozowe pomagają rodzicom przetrwać trudny okres niemowlęcych kolek. Okazuje się jednak, że wrodzona nietolerancja laktozy nie jest tematem „przejściowym”, który znika wraz z wiekiem. Około 38% badanych ma wrodzoną nietolerancję laktozy, a w związku z tym temat nie jest „przejściowy”, ale towarzyszy pacjentowi przez całe życie. Choć objawy nietolerancji pokarmowej nie zawsze są tak jednoznaczne jak w przypadku alergii, to mogą bardzo uprzykrzać życie. Bóle brzucha, wzdęcia, uczucie ciężkości, pełności, problemy z koncentracją, biegunki przeplatane zaparciami, niespecyficzne reakcje na różne produkty spożywcze to typowe objawy nietolerancji na laktozę. Nawet niewielkie ilości tego cukru mlecznego mogą wywołać prawdziwą sensację gastryczną, a w związku z tym świadomość wrodzonej

nietolerancji laktozy może być jednym z kluczowych aspektów poprawiających jakość życia od wczesnego dzieciństwa po starość. Nie należy również zapominać, że nietolerancja laktozy nierozdzielnie związana jest również z metabolizmem wapnia.

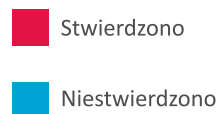
W połączeniu z zaburzonym metabolizmem witaminy D może prowadzić do tragicznego w skutkach zahamowania absorpcji wapnia i wykorzystania go w procesach budulcowych i przewodzenia w układzie nerwowym.

WYSTĘPOWANIE NADWRAŻLIWOŚCI NA KOFEINĘ I SÓD WŚRÓD BADANYCH

Kofeina:



Sód:



Pojęcie nadwrażliwości w tym przypadku należy rozumieć dwukierunkowo. W przypadku nadwrażliwości na kofeinę organizm metabolizuje ten związek, jednak potrzebuje na to znacznie więcej czasu, niż w przypadku osób bez nadwrażliwości. Aby nie obciążać organizmu i nie dopuszczać do kumulowania się kofeiny, należy ograniczyć jej spożycie oraz wprowadzić kilkugodzinne przerwy w przyjmowaniu produktów będących źródłem tego związku.

Natomiast nadwrażliwość na sód wiąże się z występowaniem wrażliwości ciśnienia tętniczego na ten składnik. Posiadanie polimorfizmu wrażliwości na sód i wysokie spożycie soli będą wiązały się z wyższym ciśnieniem tętniczym. U osób z tej grupy należy zalecić ograniczenie spożycia soli, co pozwoli obniżyć ryzyko zawału czy udaru mózgu spowodowane nadciśnieniem.

W badanej grupie problem nadwrażliwości na kofeinę dotyczy prawie 60% badanych, natomiast na sód jest to już blisko 80%. Zważywszy na fakt, że oba czynniki mają związek z rozwojem chorób układu sercowo-naczyniowego, osoby posiadające obie nadwrażliwości stanowią szczególną grupę ryzyka. Zwłaszcza, że zarówno kawa, herbata, czekolada jak sól są produktami lubianymi przez Polaków.

Niekorzystny polimorfizm genu cytochromu P450 - 1A2, warunkujący obniżony metabolizm kofeiny, ma wpływ również na metabolizm niektórych leków stosowanych m.in. w psychiatrii. Genem odpowiedzialnym za wrażliwość na sód jest gen konwertazy angiotensyny- ACE- I/D odpowiadający za przekształ-

cania angiotensyny I w angiotensynę II, która wpływa m.in. na poziom ciśnienia tętniczego. Głównymi naturalnymi źródłami kofeiny w diecie człowieka jest kawa, herbata oraz czekolada. Ponadto, kofeina występuje również w wielu lekach, przede wszystkim przeciwbólowych i przeciwgorączkowych, ale także w suplementach stosowanych przy odchudzaniu, wspomagających pamięć i koncentrację oraz w suplementach dla sportowców. Wysoka dawka kofeiny spożyta w zbyt krótkim czasie u osób ze stwierdzoną nadwrażliwością może przyczynić się do nadmiernego pobudzenia organizmu, roztrzęsienia, ale również do złego samopoczucia i bólu głowy.

Diagnoza genetycznie uwarunkowanej nadwrażliwości na kofeinę, pozwoli uświadomić pacjentom przyczynę niektórych ich dolegliwości oraz jej niekorzystnego oddziaływania w przypadku ryzyka chorób układu krążenia.

Agnieszka Piskała: Kawa oraz zawarta w niej kofeina stają się powszechnie występują w diecie Polaków, wyprzedzając spożycie niezwykle popularnej herbaty, która również jest źródłem kofeinopodobnej substancji- teiny. Źródło kofeiny to nie tylko kawa, ale również coraz powszechniej stosowane napoje energetyzujące, preparaty odchudzające czy... czekolada i zawarta w niej teobromina. Nieumiejętność organizmu do szybkiego i efektywnego metabolizowania kofeiny związana jest nie tylko z większą nadpobudliwością (co niektóre osoby uważają za korzystny wpływ na organizm, ponieważ siła „dodatkowej energii” daje im poczucie większej wydajności i efektywności).

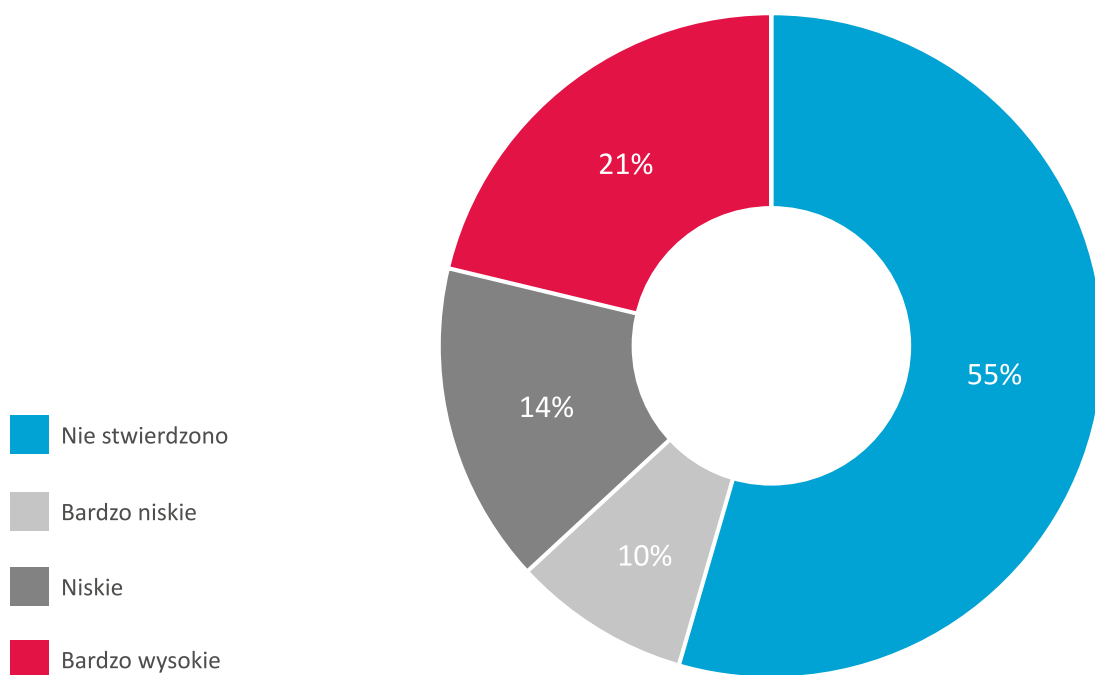
Niestety to złudne uczucie większych możliwości związane jest z nadwyrężeniem pracy serca i może być jednym z kluczowych driver'ów zawałów serca lub udaru mózgu (co druga osoba w Polsce umiera na skutek chorób układu krążenia). Osoby ze stwierdzoną nadwrażliwością na kofeinę powinny ograniczyć dzienne spożycie kawy do maksymalnie dwóch filiżanek. Warto nadmienić, że nadwrażliwość na kofeinę jest skolerowana nie tylko z ilością kofeiny, ale również z wiekiem. Wypicie jednej puszki napoju energetyzującego przez osobę poniżej 18 roku życia dostarcza mu tyle kofeiny, ile 4 filiżanki mocnego espresso. Jeśli chodzi o sól, a właściwie jej nadmierne spożycie, staje się ono problemem ogólnopolskim. Zalecane spożycie sodu (w postaci chlorku sodu) nie powinno przekraczać dziennie 6g.

Okazuje się, że przeciętny Polak spożywa około 12 g soli. Niestety, główne produkty dostarczające sól w diecie Polaków to: pieczywo, wędliny, sery żółte oraz sól dodawana podczas przygotowywania potraw w domu. Jeśli chodzi o smak słony, to jego percepcja wraz z jej korzystaniem zaczyna się tępić, a to oznacza, że solimy coraz więcej i coraz częściej.

Sól to produkt naturalny pochodzący w naszej diecie z soli kamiennej lub soli morskiej, ale w przypadku wielu osób, spożywana nawet w niewielkich ilościach może mieć negatywny wpływ na zdrowie. Problem z metabolizmem soli występuje u ponad 2/3 badanych, a to oznacza wysokie ryzyko wzrostu ciśnienia tętniczego, które w połączeniu z miażdżycą, może być przyczyną niebezpiecznego dla zdrowia i życia zawału.

Wrażliwość na sól, choć jest ważną informacją dla osób w każdym wieku i zmusza do świadomego ograniczenia jej w codziennej diecie powinna być kluczowa dla rodziców, którzy od pierwszych dni powinni w diecie dziecka stosować dietę niskosodową. Świadome przyzwyczajenie dziecka do produktów niskosodowych może być kluczem do profilaktyki chorób układu krążenia.

RYZIKO ROZWOJU CELIAKII W BADANEJ GRUPIE PACJENTÓW



Wśród przebadanych prawie 1/5 ma wysokie ryzyko rozwoju choroby trzewnej, stwierdzone na podstawie obecności haplotypu DQ2. Zwłaszcza Ci pacjenci powinni obserwować swój organizm i w razie wystąpienia niepokojących objawów, pogłębić diagnostykę o badanie przeciwciał. Pozostałe 24% badanych, mających haplotyp DQ8, również są w grupie ryzyka choć znacznie mniejszym. Niemniej są genetycznie obciążeni rozwojem tej choroby.

Celiakia (choroba trzewna) jest to genetycznie uwarunkowana choroba objawiająca się nietolerancją glutenu, czyli białka zapasowego znajdującego się w zbożach - pszenicy, jęczmieniu, życie). Nieleczona prowadzi do uszkodzenia kosmków jelitowych - bardzo małych wypustek pokrywających całe jelito, które odpowiedzialne są m.in. za odpowiedni poziom wchłaniania składników odżywczych z pożywienia. Konsekwencją nieleczonej celiakii czy chorób z nią współistniejących są zaburzenia funkcjonowania prawie wszystkich układów. Do schorzeń powiązanych z celiakią zalicza się:

- choroby układu krążenia (anemia z niedoboru żelaza),
- choroby układu kostnego (wczesna osteoporoza, reumatoidalne zapalenie stawów, niski wzrost),
- choroby układu nerwowego (autyzm, padaczka, nerwica, schizofrenia, demencja, zaburzenia równowagi),
- choroby układu endokrynologicznego (cukrzyca typu 1, zaburzenia płodności, skłonność do poronień, choroba Hashimoto),
- choroby układu oddechowego (astma, sarkoidoza).

Diagnostyka celiakii obejmuje oznaczenie obecności przeciwciał przeciwko transglutaminazie tkankowej (tTG), endomysium mięśni gładkich (EmA), deaminowanej gliadynie (DGP) oraz poziom przeciwciał klasy IgA. W diagnostyce choroby trzewnej pomocne jest wykonanie badań genetycznych na obecność haplotypów DQ2/DQ8. Są to allele II klasy układu zgodności tkankowej, których obecność zaobserwowano u osób chorych na celiakię. Haplotyp DQ2 występuje u prawie 80-90% pacjentów, natomiast

DQ8 u 5-10%. Oznaczenie genetycznej predyspozycji do celiakii jest szczególnie zalecane osobom będącym w grupie wysokiego ryzyka: krewni I-stopnia osób chorych na celiakię, pacjenci z cukrzycą typu 1 oraz z zespołem Downa, Turnera i innymi schorzeniami genetycznymi. Jedynym sposobem skutecznego leczenia celiakii jest ściśle przestrzeganie diety bezglutenowej przez całe życie.

Częstotliwość występowania celiakii w populacji ogólnej szacuje się na 1 przypadek na 160 osób. W Danii, Finlandii, Szwecji i w Stanach Zjednoczonych w ostatnich latach wzrosła liczba pacjentów ze zdiagnozowaną celiakią.

Badania przesiewowe sugerują, że w niektórych krajach Europy Zachodniej na 5-10 przypadków pacjentów z celiakią niezdiagnozowaną, przypada 1 pacjent z rozpoznaną chorobą (Szaflarska-Popławska, 2013).

Dr Aneta Górska-Kot: W przypadku dzieci określenie genetycznej predyspozycji do rozwoju celiakii jest szczególnie ważne, zwłaszcza, gdy specyficzne objawy nie wystąpiły przy pierwszej ekspozycji na gluten.

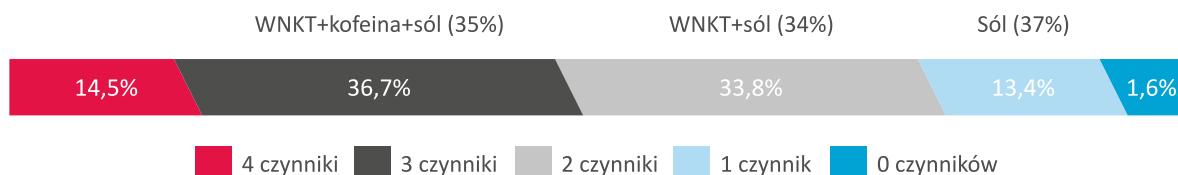
Określenie, czy dziecko znajduje się w grupie ryzyka celiakii pozwoli zapobiec negatywnym następstwom utajonej postaci tej choroby (niedożywienie, zaburzenia rozwoju emocjonalnego, niską masę ciała oraz niski wzrost).

Agnieszka Piskała: Celiakia dotyczy 3% populacji. Okazuje się jednak, że predyspozycje do niej ma prawie połowa badanych.

Prawdopodobnie tylko u tych 3 % występują natychmiastowe objawy, które są identyfikowane w pierwszych miesiącach życia. U wielu osób choroba przebiega w sposób utajony lub uaktywnia się w późniejszym wieku. Niestety większość lekarzy nie kojarzy objawów celiakii w późniejszym wieku z objawami typowymi dla chorób autoimmunologicznych.

Świadomość wrażliwości na białko zbóż może być kluczem do sukcesu w prewencji wielu chorób, których objawy nie są jednoznaczne i specyficzne dla danej jednostki chorobowej. Sam fakt predyspozycji do celiakii nie zmusza pacjenta do całkowitego wyeliminowania glutenu z diety, ale przede wszystkim do jego ograniczenia.

WYSTĘPOWANIE CZYNNIKÓW RYZYKA CHORÓB UKŁADU KRAŻENIA WŚRÓD BADANYCH



Choroby układu krążenia są przyczyną blisko 50% wszystkich zgonów Polaków. Czynniki predysponującymi do rozwoju tych chorób jest m. in. otyłość, cukrzyca, zbyt wysokie stężenie homocysteiny, zaburzenia lipidowe czy nadciśnienie tętnicze. Zawałom serca może sprzyjać nadmierna konsumpcja kofeiny. Określenie występowania genetycznie uwarunkowanych zaburzeń poszczególnych czynników pozwoli na bardzo wczesne wprowadzenie działań profilaktycznych, szczególnie w grupie osób obciążonych aż 4 czynnikami. Na określenie poziomu ryzyka w badanej grupie wpływały geny odpowiedzialne za: metabolizm cholesterolu i układ polimorfizmu APOA1, metabolizm kwasu foliowego i homocysteiny warunkowany przez gen MTHFR oraz dwie nadwrażliwości na sód zależną od aktywności ACE - I/D oraz na kofeinę na występowanie której wpływa aktywność cytochromu CYP 1A2.

Prawie 15% przebadanych osób ma niekorzystne polimorfizmy wszystkich 4 genów. Osoby te są w grupie wysokiego ryzyka chorób układu krążenia, dlatego powinny szczególnie dbać o prawidłową dietę i aktywność fizyczną oraz być pod stałą kontrolą lekarza. 37% badanych stanowi druga grupa również o wysokim ryzyku chorób serca, gdyż posiadają 3 z 4 niekorzystnych genów. W tej grupie najczęściej (35%) występował niekorzystny polimorfizm metabolizmu cholesterolu oraz nadwrażliwości na sód i kofeinę. Średnie ryzyko i obecność 2 niekorzystnych genów dotyczył ok 34%, w tej grupie najwięcej osób miało

również zaburzony metabolizm cholesterolu i nadwrażliwość na sód. Z całej grupy jedynie 1,6% badanych posiadało korzystny układ genów.

Wyniki badania mogą wskazywać, dlaczego w populacji polskiej choroby układu krążenia są na pierwszym miejscu, jeśli chodzi o przyczyny zgonu. Dodatkowo, analiza wyników pozwala wyodrębnić najczęściej powtarzające się czynniki mogące zwiększać ryzyko rozwoju chorób układu sercowo-naczyniowego - nadwrażliwość na sód i zaburzony metabolizm wielonienasyconych kwasów tłuszczowych.

PODSUMOWANIE

Dr hab. Iwona Wybrańska, prof. UJ: Badanie Genodiet to przełom we współczesnej dietetyce, opierające się na najbardziej istotnych i udowodnionych relacjach pomiędzy zmiennością genetyczną, dietą a zdrowiem. Wiele konsorcjów naukowych pracuje nad tym zagadnieniem bardzo intensywnie, dostarczając coraz więcej nowych odkryć. Jest to jedna z najszybciej rozwijających się dziedzin we współczesnej biotechnologii. Jako, że metabolizm jest regulowany przez wiele różnych ścieżek metabolicznych logicznym jest, że zachodzą tu mechanizmy samoregulujące i nie można na podstawie niewielu danych zbudować całkowitego obrazu rzeczywistości. Dlatego też analizując w przyszłości więcej podatności genetycznych i ich wzajemnych relacji pomiędzy dietą a zdrowiem, będziemy lepiej przewidywać skutki zdrowotne. Uważam, że słusznym jest, aby wprowadzać do portfolio dietetyka nowe narzędzia, dzięki którym można lepiej i skuteczniej pomagać ludziom.

Dr Tomasz Sobierajski: Wszelkie raporty i analizy przedstawiane przez wiele organizacji krajowych i międzynarodowych zajmujących się zdrowiem nie pozostawiają złudzeń – krzywa zachorowalności na choroby dietozależne będzie się pięła w górę. Szacuje się, że już dziś co trzeci mieszkaniec Polski cierpi na chorobę, która bezpośrednio związana jest z dietą. Żeby zatrzymać ten proces niezbędne jest prowadzenie pogłębionych interdyscyplinarnych badań na pograniczu medycyny, genetyki, dietetyki, nauk o zdrowiu, nauk o żywieniu, psychologii i socjologii. Mają one służyć poprawie jakości życia ludzi i ograniczyć zachorowalność na choroby dietozależne. Ma to ogromne znaczenie szczególnie teraz, na progu XXI wieku, kiedy zachorowalność na choroby dietozależne (tj. cukrzyca, otyłość) przybiera na sile, a prowadzone działania profilaktyczne nie przynoszą oczekiwanych rezultatów.

METODOLOGIA

Raport jest wynikiem analiz podmiotu leczniczego DF Medica Polska, opracowanych na podstawie badań Genodiet przeprowadzonych w latach 2013-2015 na grupie 1000 pacjentów. Materiał genetyczny do badań został pobrany przez specjalistów, a za analizę nutrigenetyczną odpowiadało laboratorium NGB Genetics, należące do włoskiego Uniwersytetu

w Ferrarze. Indywidualne zalecenia dla badanych opracowywane zostały w Polsce przez dietetyków DF Medica Polska. Omówienie każdego wyniku odbywało się na spotkaniu pacjent – specjalista, następnie lekarz zalecał dalsze badania diagnostyczne, a dietetyk, w oparciu o wywiad z pacjentem i wyniki badania, ustalał program żywieniowy.

BIBLIOGRAFIA:

1. Wu J, Xu J, Zhang Z, Ren J, Li Y, Wang J, et al. (2014) Association of FTO Polymorphisms with Obesity and Metabolic Parameters in Han Chinese Adolescents. PLoS ONE 9(6)
2. Harbron, J.; van der Merwe, L.; Zaahl, M.G.; Kotze, M.J.; Senekal, M. Fat Mass and Obesity-Associated (FTO) Gene Polymorphisms Are Associated with Physical Activity, Food Intake, Eating Behaviors, Psychological Health, and Modeled Change in Body Mass Index in Overweight/Obese Caucasian Adults. *Nutrients* 2014, 6, 3130-3152.
3. Woźny Ł., Wojas E., Chuchmacz G., Gola M., Grzeszczak W., Polimorfizm rs9930506 genu FTO a zawartość tkanki tłuszczowej w organizmie u osób zgłaszających się do poradni ogólnej podstawowej opieki zdrowotnej. *ANN. ACAD. MED. SILES.* (online) 2015, 69, 60–66
4. Cieślik E., Kościej A. Kwas foliowy – występowanie i znaczenie. *Probl Hig Epidemiol* 2012, 93(1):1-7
5. Skrzycki M., Czeczot H. Rola dysmutazy ponadtlenkowej w powstawaniu nowotworów. *Postępy Nauk Medycznych* 4/2005, s. 7-15
6. Guzek M., Borys B., Sulkowska A., Smoczyński M. Rola nietolerancji pokarmowych w powstawaniu objawów zespołu jelita nadwrażliwego u dorosłych. *Forum Medycyny Rodzinnej* 2011, tom 5, nr 3, 239–246
7. Zatwarnicki P. Nietolerancja laktozy – przyczyny, objawy, diagnostyka. *Piel. Zdr. Publ.* 2014, 4, 3, 273–276
8. Fojcik H., Maczulski D., Gawlik B., Grzeszczak W. Częstość występowania pierwotnej nietolerancji laktozy w populacji polskiej na podstawie badań genetycznych. *Gastroenterologia Polska.* 2006, 13,2, 81-83
9. Brzeziński A., Widecka K., Widecka J., Adler G., Dziwura., Widecka K. Polimorfizm insercyjno-delecyjny genu ACE a dobowa zmienność ciśnienia, albuminuria i sodowrażliwość u chorych na nadciśnienie tętnicze. *Arterial Hypertension.* 2006, 10, 5, 362–369
10. Zwolińska-Wcisło M., Galicka- Latała D., Rudnicka- Sosin L., Rozpondek P. Współwystępowanie celiakii z chorobami autoimmunologicznymi. *Przegląd Lekarski* 2009,66, 7, 370-372
11. Grzymisławski M., Stankowiak-Kulpa H., Włochal M. Celiakia — standardy diagnostyczne i terapeutyczne 2010 roku. *Forum Zaburzeń Metabolicznych* 2010, 1, 1, 12–21
12. Łopatecka M., Stawicka-Ociepka E., Pyziak J., Więcek S. Obraz kliniczny celiakii u dzieci hospitalizowanych w Klinice Pediatrii Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach w latach 2003–2008. *Ann. Acad. Med. Siles.* 2011, 65, 5–6, 28–34



DF Medica Polska

ul. Zawajska 36, 02-927 Warszawa
office@dfmedicapolska.pl

www.dfmedica.eu