

zwierciadło

12 (2018) GRUDZIEŃ 2014 cena 9,90 zł (w tym 8% VAT)

**KEIRA
KNIGHTLEY**
*Jako Polka pewnie
to zrozumiesz*

**GABA
KULKA**
*Emocje
na akord*

**DLANE
KEATON**
*Odnawiam domy,
nie twarz*

**KRZYSZTOF
KOWALEWSKI**
*77 lat, a chęci
te same*

**MAŁGORZATA
KALICINSKA**
z córką BARBARĄ
Wigilia na plaży

**NIE
UDAJĘ**
Natalia
KUKULSKA

PO CO KOMU ŚLUB? NOWE ZASADY MAŁŻEŃSTWA • JAK KOCHAĆ MĘŻCZYZNĘ?
DZIECI MAJĄ PRAWO DO AWANTUR • ŚWIĘTA – TRADYCYJNIE PO WEGAŃSKU

ISSN 0514-0994 INDEKS 383767
12
9 770514 099401



C O MOŻE NAM POWIEDZIEĆ BADANIE DNA?

To, jacy jesteśmy, jak wyglądamy i jak sprawuje się nasz organizm, zawdzięczamy rodzicom, po których dziedziczymy unikatową kombinację genów. W naszym genomie znajdują się 23 pary chromosomów zawierających około 23 tysięcy genów.

Tekst LIDIA TRAWIŃSKA

Ten niepowtarzalny układ wraz z czynnikami środowiskowymi oddziałującymi w ciągu całego naszego życia jest przyczyną różnic między ludźmi pod względem budowy ciała, podatności na choroby, reakcji na leki czy szans na uzyskanie zdrowego potomstwa. Odczytanie tej informacji odmiennej u każdego z nas pozwala nie tylko zawczasu wykryć błędy, ale także indywidualnie dobrać postępowanie profilaktyczne lub lecznicze. Taką możliwość dają nam testy genetyczne. Testy te wykonywane w celach medycznych badają chromosomy, geny lub białka i mogą dostarczyć informacji bardzo istotnych dla zdrowia człowieka. Spektrum tych badań jest ogromne:

Testy diagnostyczne – służą do rozpoznania choroby genetycznej u osoby, u której występują jej objawy. Wyniki takiego testu mogą pomóc w podjęciu decyzji, jak postępować z chorym, jak go leczyć itd. Mogą rozwiązać także niepewność co do rozpoznania, umożliwiając ostateczne poznanie przyczyny objawów chorobowych.

Testy prognostyczne – wykonuje się u osób, u których objawy chorobowe jeszcze nie wystąpiły, w celu wykrycia zmian genetycznych zwiększających ryzyko wystąpienia choroby w późniejszym wieku. Większość tych testów jedynie orientacyjnie określa ryzyko zapadnięcia na chorobę genetyczną, nie dając odpowiedzi jednoznacznej, gdyż obok genów istotny wpływ na to mają również czynniki środowiskowe.

Testy na nosicielstwo – pozwalają zidentyfikować osoby „noszące” zmutowany allel genu, który związany jest

z konkretną chorobą (np. mukowiscydozą). Nosiciele z reguły nie wykazują objawów choroby. Jednakże istnieje ryzyko, że ich dzieci będą nią dotknięte.

Testy farmakogenomiczne – wykonuje się w celu ustalenia indywidualnej wrażliwości na swoiste leczenie. Niektóre osoby mogą wymagać wyższych dawek określonego leku, inne mogą być narażone na skutki uboczne ich stosowania.

Testy nutrigenomiczne – służą do określenia indywidualnych predyspozycji związanych z metabolizmem węglowodanów, białek i tłuszczów. Pozwalają spersonalizować program odżywiania w leczeniu różnych zaburzeń, w tym także problemów z utrzymaniem prawidłowej masy ciała. Testy genetyczne – pozwalają na spersonalizowanie medycyny, w tym także medycyny żywieniowej. Jest to całkowicie nowe podejście zrywające z dotychczasową praktyką leczenia wszystkich pacjentów z danym schorzeniem tą samą metodą lub lekiem i wystandaryzowaną dawką. Pozwala na uniknięcie niepotrzebnych kosztów leczenia oraz eliminację zagrożenia związanego z wyborem niewłaściwej lub nieskutecznej terapii.

DLACZEGO WARTO WYKONYWAĆ TESTY GENETYCZNE?

Pomagają nie tylko ustalić rozpoznanie, ale także określić sposób leczenia (jeśli jest dostępne) lub podjąć środki zapobiegawcze (jeśli takie istnieją). Wyniki testu genetycznego mogą okazać się istotne np. w odniesieniu do kolejnych ciąż. W związku z tym, że choroby genetyczne na ogół są

dziedziczne, informacja o charakterystyce genetycznej pacjenta może być istotna także dla członków jego rodziny.

KILOGRAMY A GENY

Zapewne nieraz z zazdrością patrzyliście na osoby, które bardzo dużo jedzą, a jednak nie tyją... Niektórzy tyją na diecie wysokotłuszczowej, podczas gdy dla innych zwiększona konsumpcja tłuszczów zdaje się nie odgrywać żadnej roli. Niektórzy szybko zrzucają kilogramy po rozpoczęciu regularnych ćwiczeń, podczas gdy inni, wkładając tyle samo wysiłku, nie widzą żadnych efektów. Wszystkie te indywidualne różnice mają źródło w genach. Dziś dzięki nowoczesnej diagnostyce genetycznej można określić przynależność do każdej z tych grup. Nie musimy już zgadywać, jaki program będzie dla nas najbardziej optymalny. Wyniki testu genetycznego dostarczą wskazówek, jakie działania należy podjąć, aby schudnąć lub utrzymać masę ciała. Indywidualnie przygotowana analiza dostarczy nam informacji, ile powinno być w naszej diecie tłuszczów, ile węglowodanów i ile powinniśmy dziennie przyjmować kalorii. A to nie wszystko. Testy genetyczne pozwolą określić, jaki wysiłek fizyczny jest dla nas wskazany: czy jazda na rowerze, czy może jednak lepsze efekty uzyskamy, ćwicząc na siłowni, i ile dziennie musimy spalić kalorii, żeby utrzymać zgrabną sylwetkę. Badania pokazują, że diagnostyka genetyczna pozwala dwuipółkrotnie zwiększyć skuteczność terapii odchudzającej.

WYNIK TO NIE WYROK

Historia Angeliny Jolie, która usunęła piersi ze strachu przed pojawieniem się raka, to przykład możliwych wyborów, których możemy dokonać na podstawie badań genetycznych. Prawda jest jednak taka, że nie każda osoba narażona na ryzyko rzeczywiście zachoruje. Ponadto nawet osoby z wysokim ryzykiem mogą aktywnie je obniżyć, dostosowując do swojego genotypu sposób odżywiania i tryb życia. Możemy kontrolować niektóre geny, bo mamy wpływ na ich włączanie i wyłączenie. Wszystko zależy od naszego stylu życia. Jeżeli jednak zachorujemy, to warto wiedzieć, że skuteczność leczenia zależy od tego, czy zastosowany lek jest prawidłowo metabolizowany. W przeciwnym razie będzie nam szkodzić, a nie leczyć. Bez diagnostyki farmakogenetycznej lekarze często są zmuszeni do wyboru leku na zasadzie prób i błędów. W efekcie u niektórych chorych terapia nie jest skuteczna lub jest

źle tolerowana. Dzięki testom genetycznym pacjent może od razu być skutecznie leczony.

KOD ZDROWIA

Nikt już nie podważa stwierdzenia, że to, co jemy, odgrywa decydującą rolę w rozwoju wielu chorób. Nasze geny decydują o sposobie, w jaki organizm reaguje na określone substancje odżywcze i składniki pokarmowe, oraz o ich prawidłowym metabolizmie. Nutrigenetyka pozwala tak dostosować program żywieniowy, by wyeliminować produkty sprzyjające rozwojowi choroby i zmaksymalizować spożycie substancji działających korzystnie.

Każdy człowiek ma inne zapotrzebowanie na składniki mineralne. Fosfor na przykład jest pierwiastkiem niezbędnym do życia, jeżeli jednak okaże się, że jego stężenie jest zbyt wysokie, może prowadzić do wypłukiwania wapnia z kości. Indywidualna analiza genetyczna ujawni specyficzne potrzeby naszego organizmu i pozwoli określić zapotrzebowanie na witaminy i substancje mineralne. Zdrowa i zrównoważona dieta jest, oczywiście, najlepszym sposobem uzyskania tych substancji, jednak większość z nas nie przyjmuje w codziennym pożywieniu wszystkich niezbędnych witamin i minerałów. Teraz może się to zmienić.

OGRANICZENIA I MOŻLIWE RYZYKO ZWIĄZANE Z TESTAMI GENETYCZNYMI

Nie ma żadnych wątpliwości co do tego, że dysponując wynikami testów genetycznych, stajemy w obliczu kolejnej rewolucji w medycynie. To niewątpliwie kolejny krok ku medycynie zapobiegawczej i całkowicie nowej generacji opieki medycznej, jednak należy pamiętać, że diagnostyka genetyczna wymaga specjalistycznej wiedzy i zachowania bardzo wysokich standardów. Nie polecam nikomu testów z Internetu wykonywanych przez placówki niemające statusu podmiotu leczniczego. Ludzie dostają wynik i nie są w stanie go zrozumieć. Także lekarz pierwszego kontaktu może mieć z tym problem. Wówczas możemy wyciągnąć błędne wnioski i sobie tylko zaszkodzić.

Wyniki testu genetycznego to wrażliwe dane osobowe będące elementem „prywatności biologicznej” każdego z nas. Należy je traktować jak dane poufne, a osoby, które zdecydowały się na test genetyczny, koniecznie powinny skorzystać z fachowej porady genetycznej, by zapewnić sobie właściwe zrozumienie jego wyników oraz wdrożenie właściwego postępowania. ●

LIDIA TRAWIŃSKA dietetyk kliniczny, pionierka medycyny żywieniowej opartej na diagnostyce opóźnionej alergii pokarmowej. Zmienia podejście Polaków do jedzenia, obalając mity dotyczące odżywiania. Założycielka Centrum Medycznego „Vimed”.