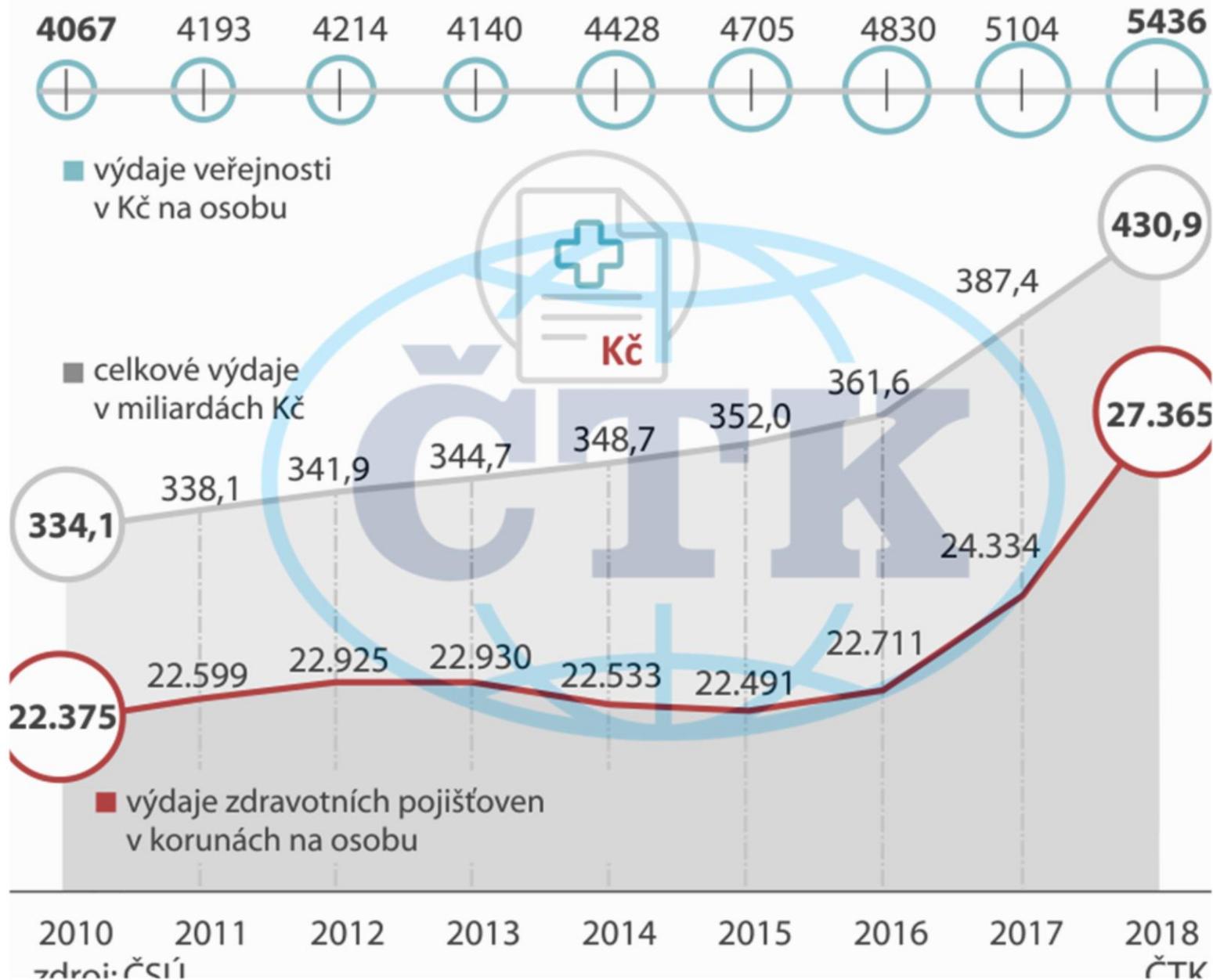


Kondiční trénink specifických skupin

Dědičnost a životní styl

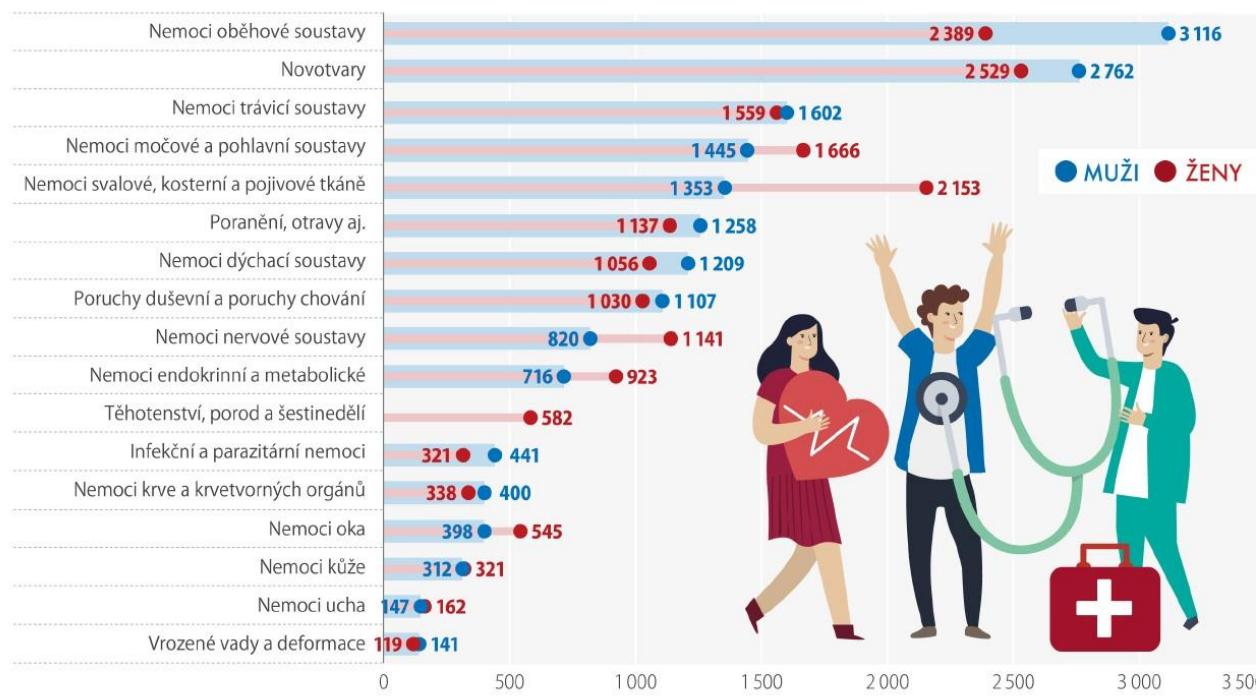
Celkové výdaje na zdravotní péči v Česku



Celkové náklady na zdravotní péčí (CN)
= součin nákladů spojených s léčením jednoho pacienta (P)
a počtu pacientů (n)

$$CN = P \cdot n$$

Výdaje zdravotních pojišťoven na 1 pojištěnce podle pohlaví a vybraných diagnóz v roce 2018 (Kč)



$$CN = P \cdot n$$

n = počet pacientů bude stejný nebo bude stoupat

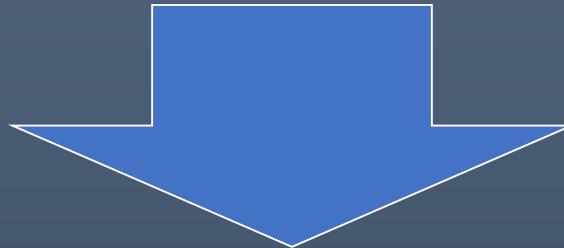
P = náklady na léčbu stoupají



POLITICKY A SOCIÁLNĚ NEŘEŠITELNÉ

Jediné řešení !

Počet pacientů bude klesat minimálně tak rychle, jak budou stoupat náklady na léčbu



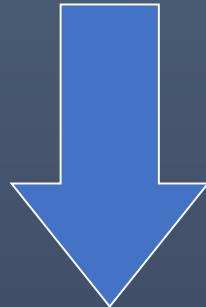
Výsledky diagnostiky a léčení stále lepší

Zlepšení perspektivy nemocných lidí

Může klesat počet pacientů,
když množství lidí na zeměkouli se stále zvyšuje?

ANO

Absolutní a zejména relativní počet nemocných lidí
může výrazně klesat



Nezbytné, aby lidé svým **životním stylem** vzniku onemocnění
preventivně bránili

ŽIVOTNÍ STYL

Biologické dispozice jsou podmíněny geneticky

Mimo jiné vyjádřeny schopností dlouhodobě odolávat
silnému psychickému a fyzickému stresu

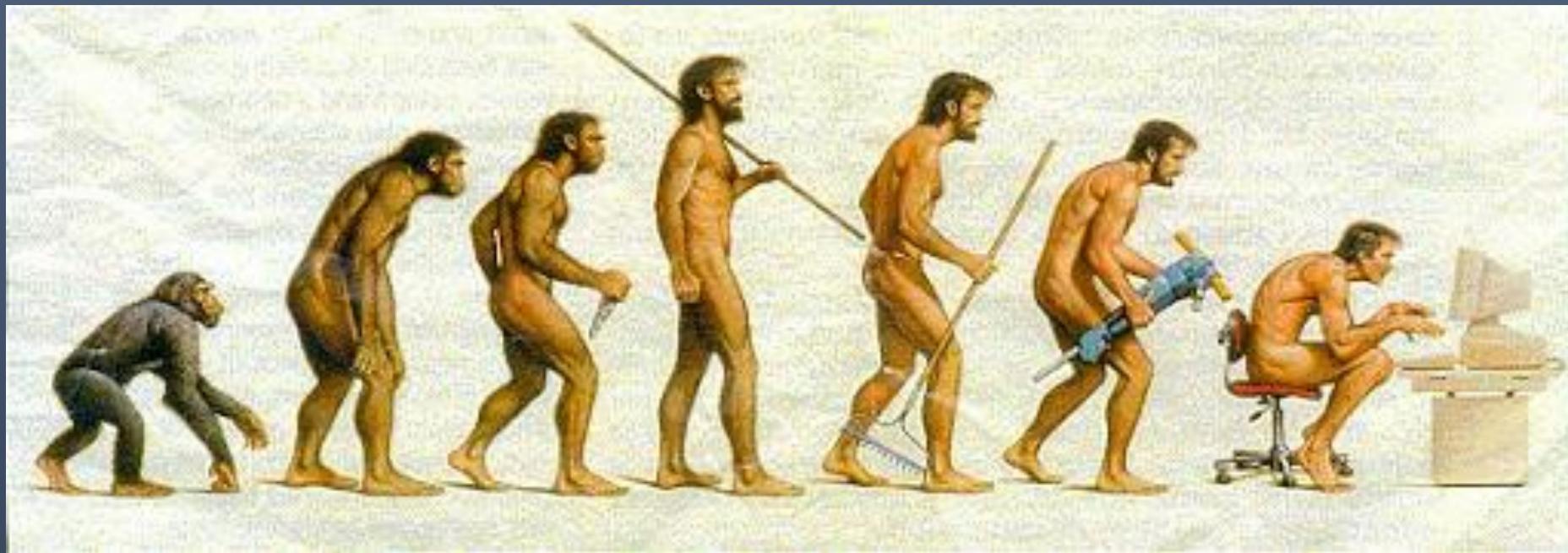
Míra odolnosti organismu je tedy určena poměrem
mezi genetickou predispozicí a životním stylem



+



- je nutné si uvědomit , že od vzniku Homo sapiens sapiens (minimálně 50 tisíc let) se člověk z biologického hlediska prakticky nezměnil
- struktura a funkce jeho řídících a výkonných systémů odpovídá potřebám lovce a sběrače

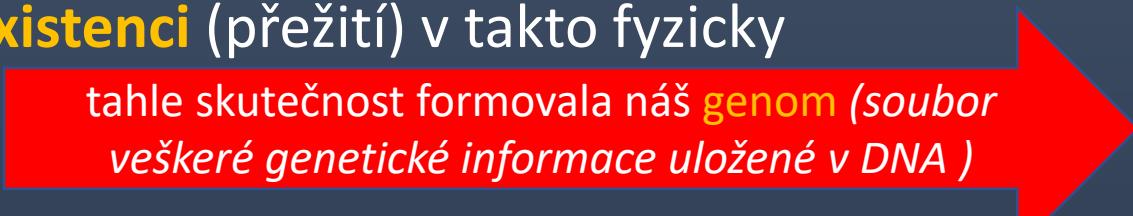


- Člověk byl navíc vystaven extrémně vysokým nebo nízkým teplotám
- Prováděl dlouhotrvající pohybovou aktivitu většinou střední intenzity (v souvislosti se získáváním potravy)



nezbytná součást jeho životního stylu - člověk je biologicky (morfologicky i funkčně) adaptován na uvedený způsob života

- 
- Požadavky na energetický metabolismus (selektivní tlak), což vedlo k přežití jedinců geneticky predisponovaných k existenci (přežití) v takto fyzicky náročném prostředí



tahle skutečnost formovala náš genom (soubor veškeré genetické informace uložené v DNA)

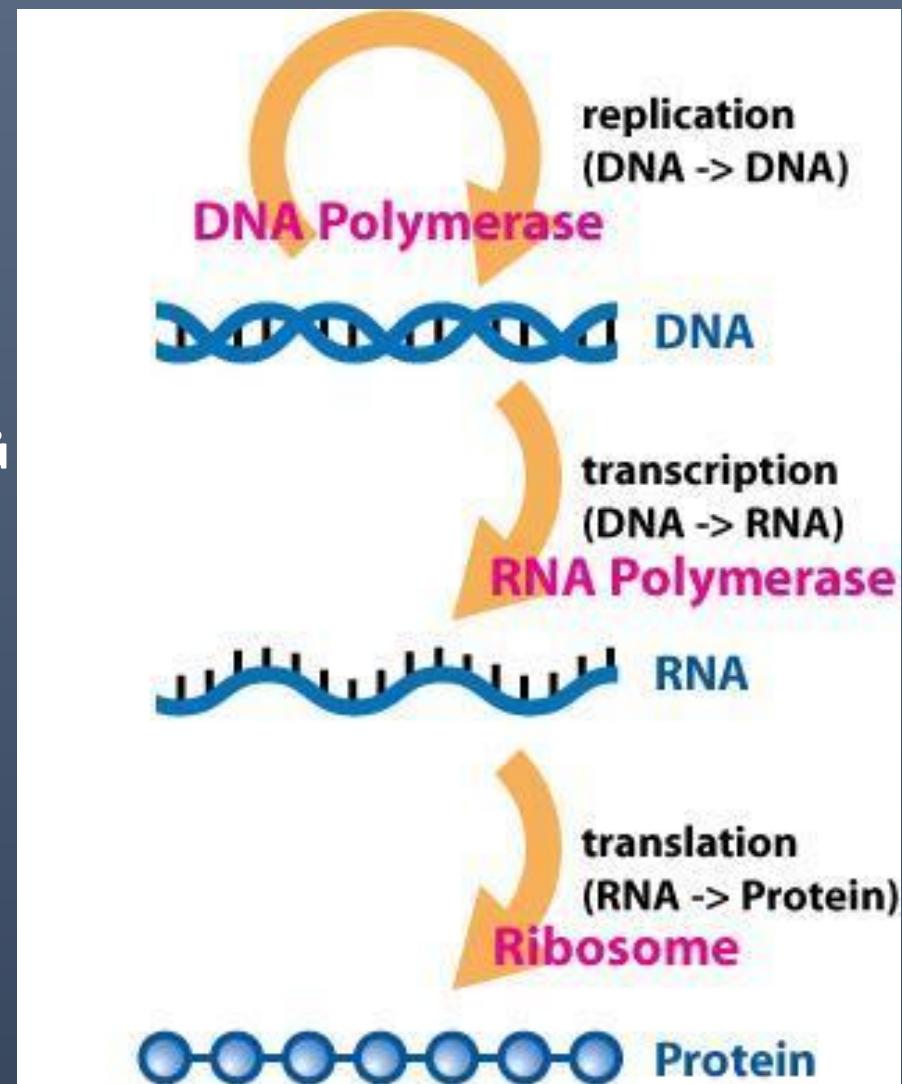
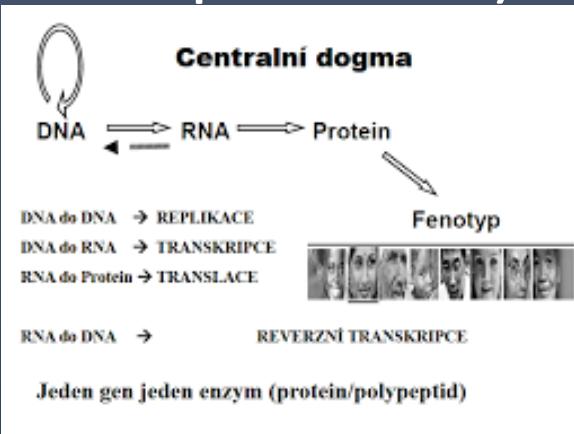
GENY = potrubí

komunikace mezi zevním prostředím a buňkami našeho těla

Odpovědi na signály zevního prostředí

- hormonální
 - metabolické
 - nervové
- } změny tkání a orgánů

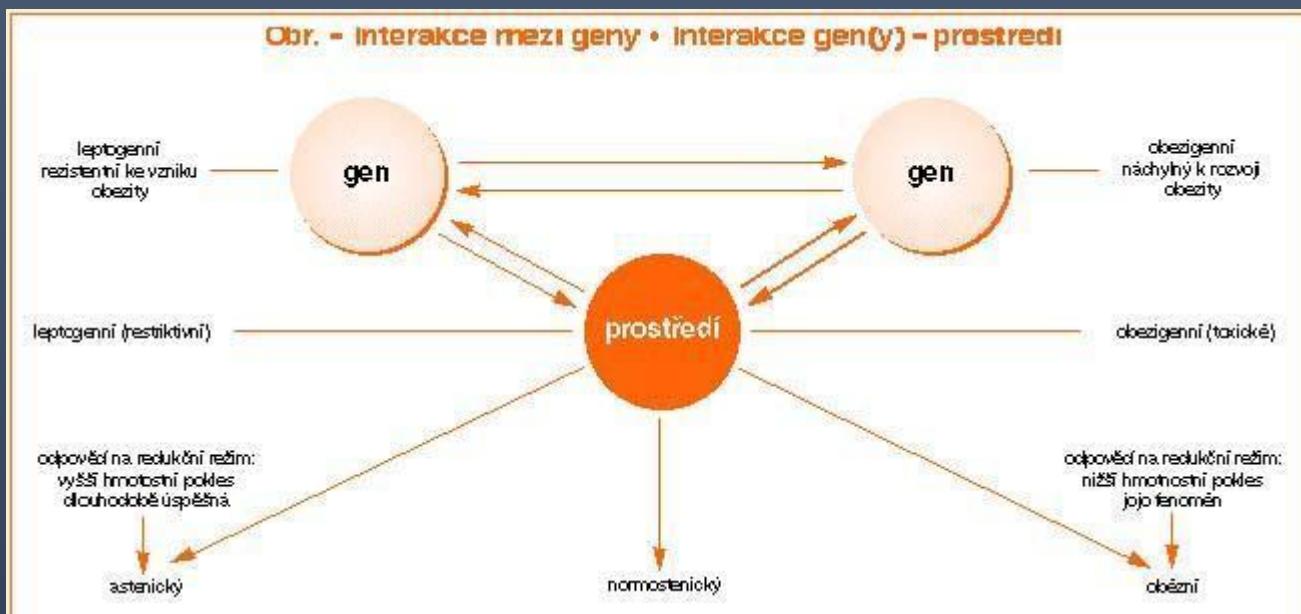
Projevují se jako **fenotypy**
(měřitelné odpovědi na genovou transkripci a translaci)



- DNA sekvence kódujících i nekódujících úseků genomu je variabilní
- v populaci pro daný gen vyskytuje více variant (= alel) s různou populační frekvencí = genetická variabilita



Interakce genů a vliv prostředí (v našem případě životní styl) vede k individuálním odpovědím organismu





Příprava organismu
na „boj nebo útěk“

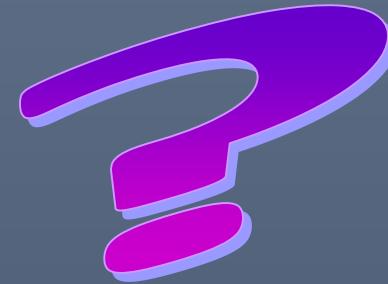


POPLACHOVÁ
REAKCE

Příprava organismu na „boj nebo útěk“



Jestliže „nebojuje nebo
neutíká“ (**hypokinezia**)



se všemi důsledky
(problém civilizačních onemocnění)

přetrvává

- ↑ aktivace sympatiku a osy HHN
- ↑ sekrece katecholaminů a kortizolu
- ↑ sekrece ADH a prolaktinu

Disproporce mezi geneticky
podmíněnými regulačními možnostmi lidského
organismu



a převažujícím životním stylem

zdravotní poruchy

onemocnění

hromadná neinfekční onemocnění
civilizační onemocnění (HNO)

Jak s tím bojovat?

- Osvojit si životní styl podobný životnímu stylu našich předků, který může zvrátit progresi HNO

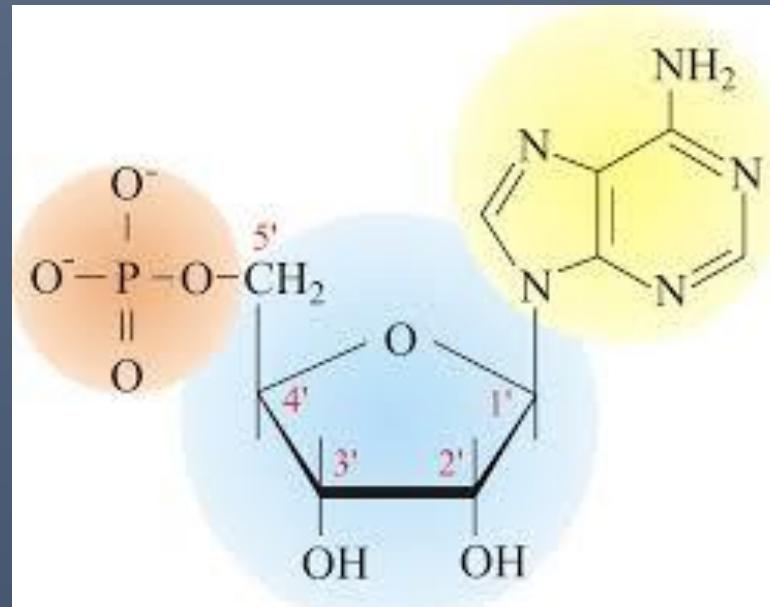
!!! VÝZNAMNÁ VARIABILITA
INDIVIDUÁLNÍ ODPOVĚDI NA INTERVENCI !!!

Proč?

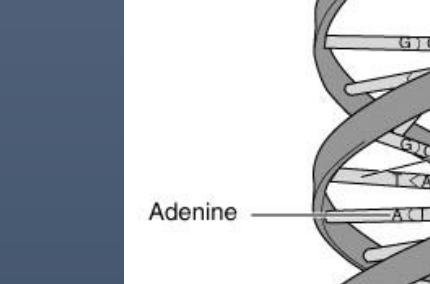
Interakce **dědičnosti** a životního stylu

DNA

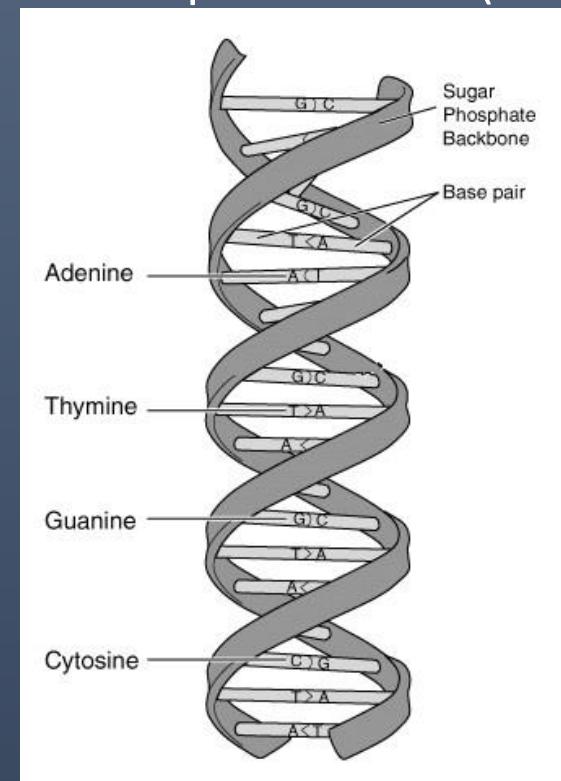
- Nese genetickou informaci
- Základní jednotkou molekul DNA je **nukleotid**
- Nukleotid je tvořený 3 částmi:
 - a, zbytek kyseliny fosforečné
 - b, cukerné zbytky
 - c, zásaditá látka – báze
- Báze: **adenin (A), cytosin (C), guanin (G), tymin (T)**
- **Základní vlastnost DNA-** schopnost kopírovat a vytvářet tak z jedné DNA molekuly dvě= **replikace**
- Molekuly DNA se vyskytují v podobě 2 vláken do sebe omotaných - dvoušroubovice



DNA - pokračování

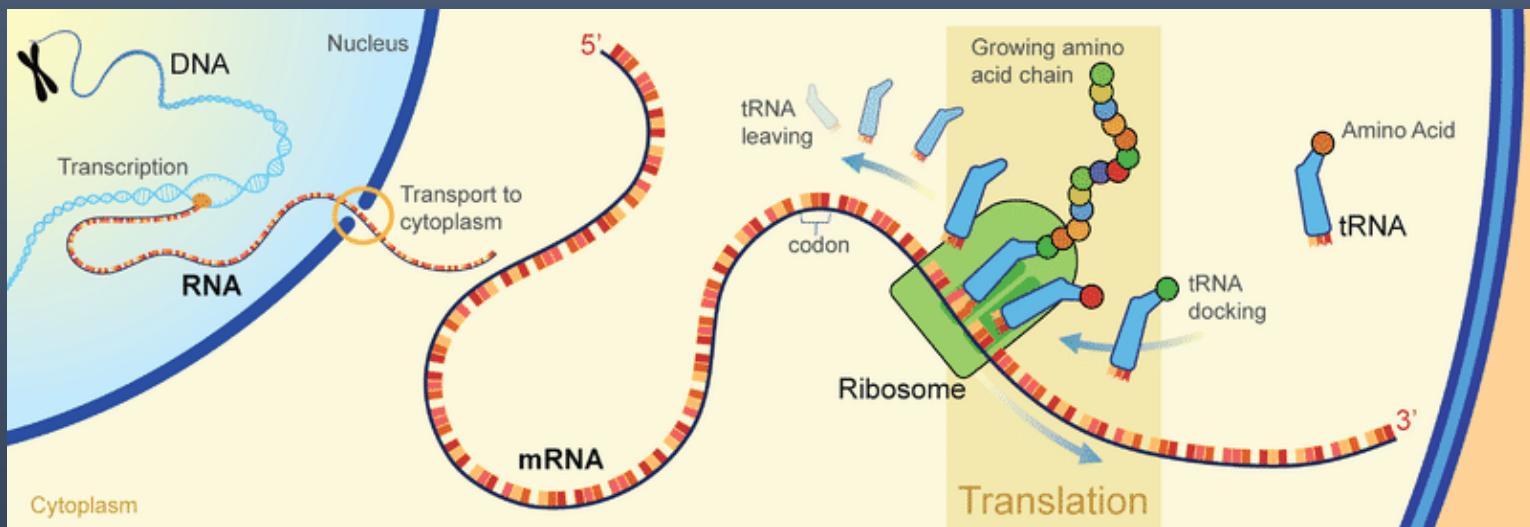
- Jedno vlákno kóduje informaci- druhé vlákno je k němu komplementární (podobně jako zip)
 - Komplementaritu zajišťuje skutečnost, že se spolu párují vždy písmena: G-C
T-A
 - Při kopírování DNA se vlákna od sebe oddělí
 - RNA(ribonukleová kyselina) – další druh důležitých molekul, také obsahují čtveřici písmen (jen místo T obsahuje uracil – U)

The diagram illustrates a DNA double helix with two strands winding around each other. The strands are labeled "Sugar", "Phosphate", and "Backbone". The "Base pairs" are shown as rungs on the ladder, with specific pairs labeled: G-C, T-A, A-T, and G-C. The nitrogenous bases are labeled: Adenine, Thymine, and Guanine. Arrows point from the labels to their respective parts of the DNA structure.



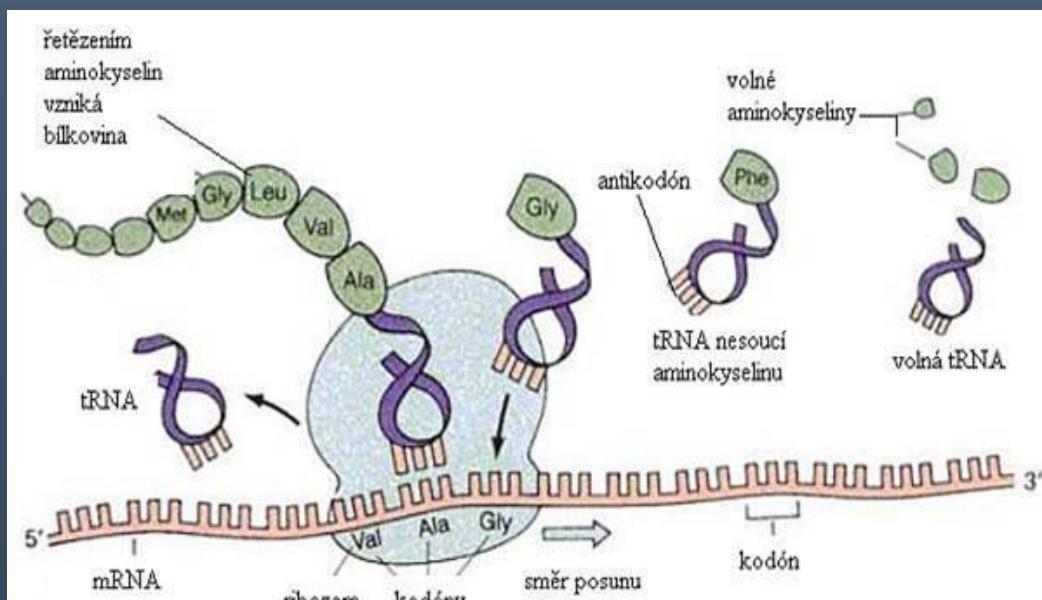
RNA

- Uplatňuje se ve všech procesech realizace genetické informace
- Druhy RNA:
 - mRNA(mediátorová RNA)- funguje jako poslíček, nesoucí přepis genetické informace z místa uložení DNA do místa tvorby proteinů (ribozomy) - **transkripce** (přepis musí být upraven, aby byl vhodný jako instrukce pro torbu proteinů – sestříhán na kratší zprávu = editace RNA)

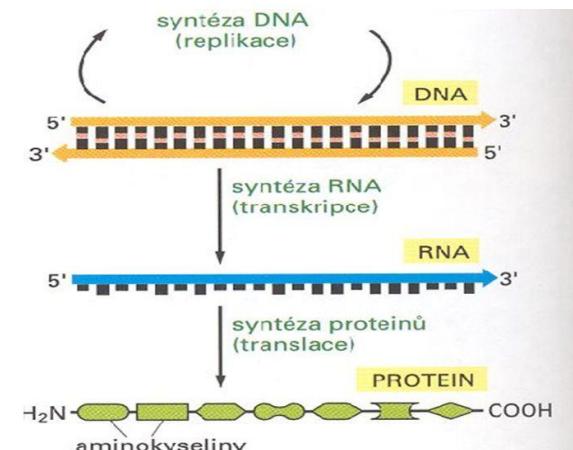


RNA- pokračování

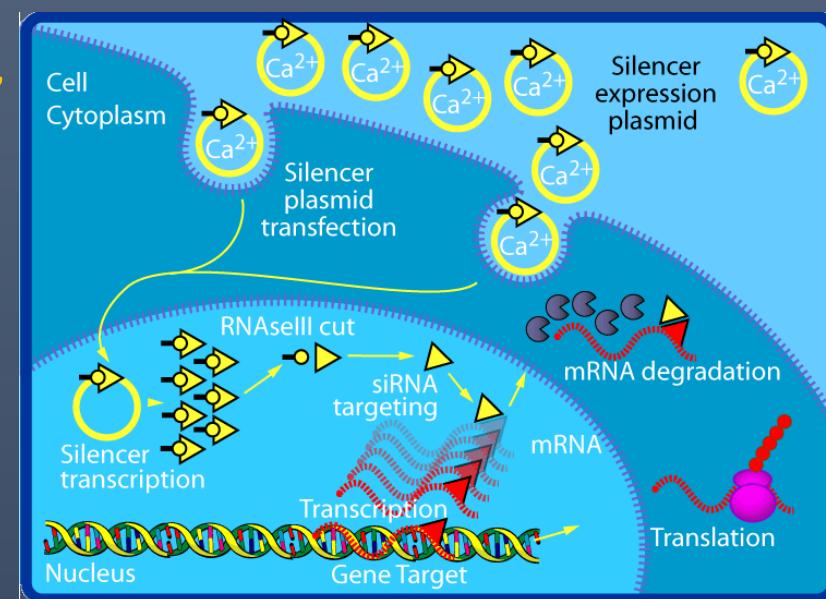
- **rRNA**(ribozomální RNA) – součástí ribozomů
- **tRNA**(transferová RNA) – zajišťuje dopravu aminokyselin do místa syntézy proteinů (ribozomy); krátké molekuly s cca 80 nukleotidy, každá molekula tRNA nese určitou aminokyselinu a ta se přicvakne na mRNA – **translace**- vznik nového proteinu



Schema exprese genetické informace



- Informace nesená mRNA je čtena po trojicích písmen RNA = **tripletech**, na ně se vážou svými komplementárními tripletey (antikodony) molekuly tRNA
- v posledních letech objeveny velmi krátké molekuly RNA (asi 20 písmen). Např. **siRNA, piRNA, tasiRNA, easiRNA** – plní různé funkce v buňce při realizaci genetické informace (například jsou schopny zabránit vzniku mRNA, rozdělit mRNA na kousky, zablokovat výrobu proteinů v ribozomech,...) - předpokládá se, že vznikly jako obranné nástroje chránící buňku před nepřátelskými molekulami nukleových kyselin (virová DNA nebo RNA)



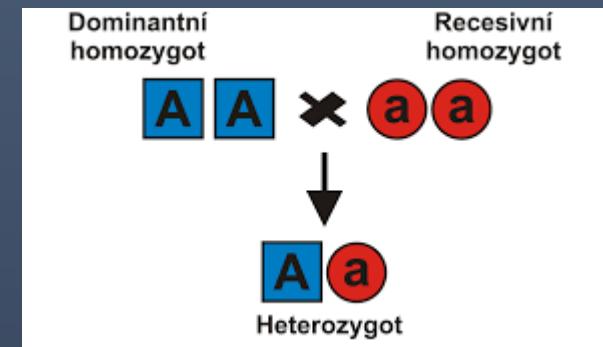
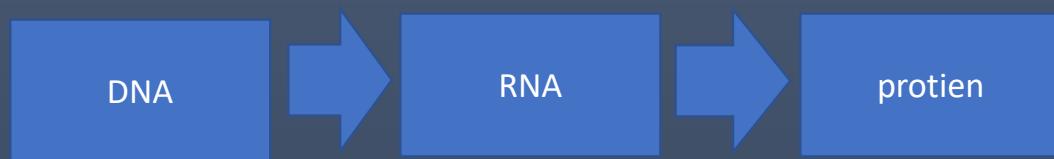
Gen, genom

- **Gen** = základní jednotka genetické informace, konkrétní úsek DNA
- **Alela** = různé verze jednoho genu, některé geny mají širokou škálu alel, v rámci jednoho živočišného druhu mohou existovat populace s různými alelami jednoho genu. Alela je genotypickou variantou genu

Osoby s rozdílnými alelami určitého genu = heterozygoti

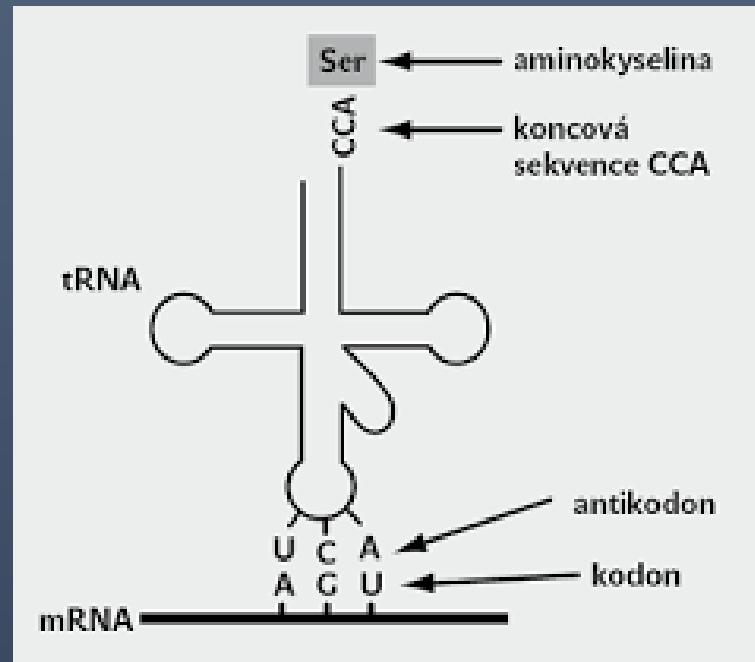
Stejné allele na obou chromozomech = homozygoti

- **Genom** = celková genetická informace určitého organismu
- Postup genetické informace

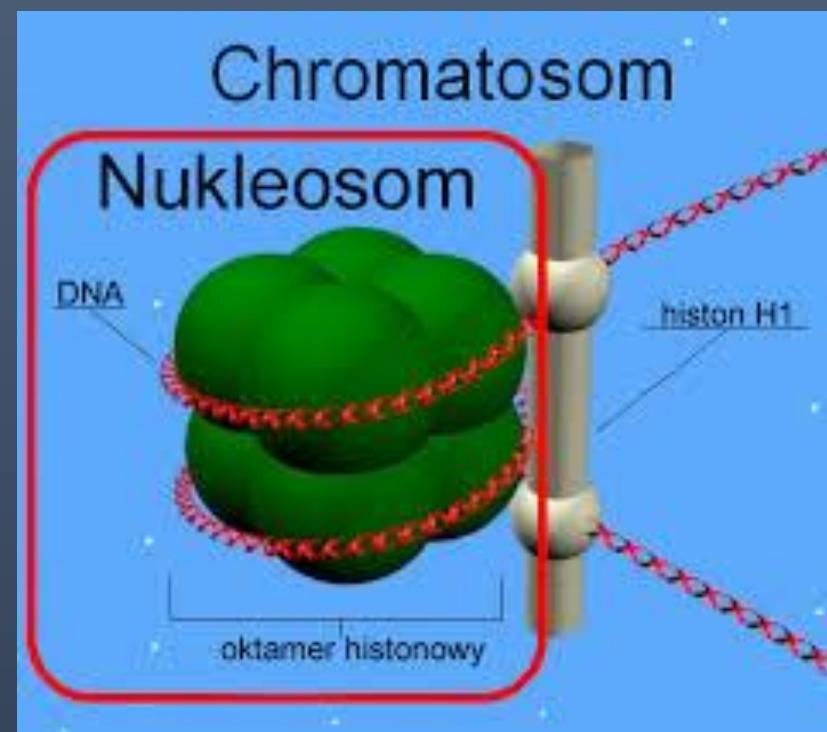
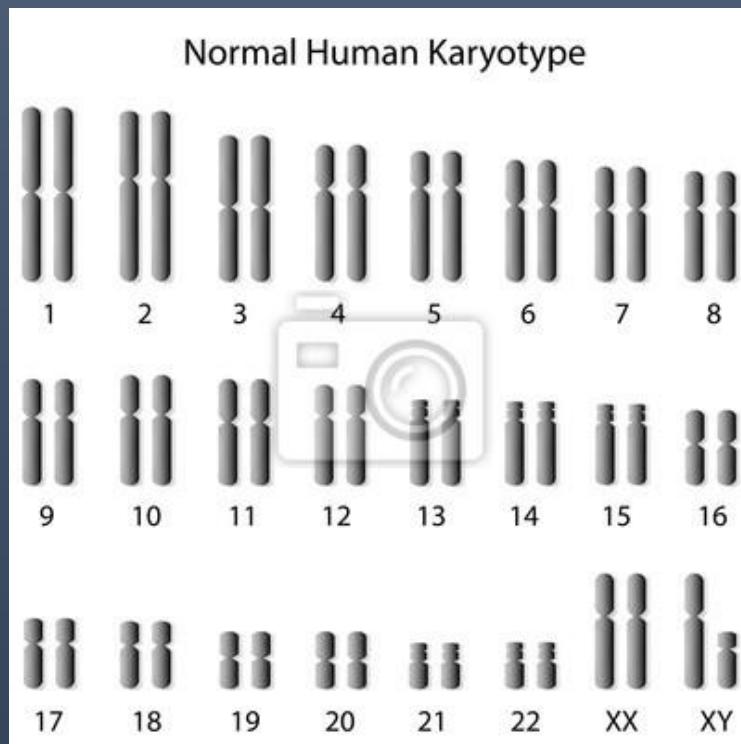


Vznik a vývoj genetického kódu

- **Kodon**- trojice písmen DNA(nukleových bází), respektive RNA kódující jednu aminokyselinu
- Kodonů je celkem 64 ($=4^3$), kodon je postaven tak, že některé AMK jsou kódovány větším počtem trojic písmen
 - Kód prošel evolučními změnami, první pořadí AMK v proteinech bylo náhodné a o úspěšnosti výsledných proteinů rozhodovalo, jak obstojí v přirozeném výběru
 - Nejstarší AMK snad byly tedy **alanin** a **glycin**

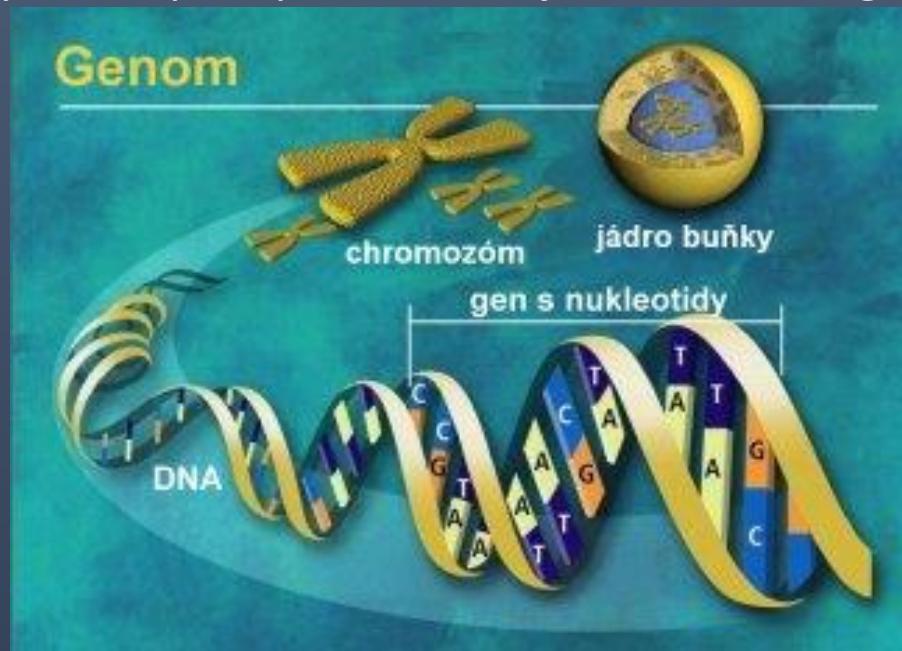


- Genotyp = specifická sekvence DNA pro určitý gen
- Fenotyp = specifický fyzický znak vyplývající z genotypu
- Chromozom = skládá se z DNA a histonů (bílkoviny podílející se na výstavbě chromatinu)
- Karyotyp je soubor všech chromozomů v buněčném jádře (24 chromozomů)



Lidský genom

- Normální **genom** se skládá asi z 3 miliard DNA
- Rozdělen na **24 typů chromozomů** (22 autosomálních a 2 heterosomálních chromozomů X a Y) a mnoha menších mitochondriálních chromozomů
- **Mitochondrie** byly původně volně žijící bakterie a až v průběhu evoluce se staly součástí eukaryotických buněk (část své původní genetické informace odevzdaly jádru buňky, část ztratily a část si ponechaly) – proto mají odchylky v genetické informaci oproti jádru
- Lidský genom obsahuje asi **20 000-30 000 genů**, ale kódující segmenty DNA genů zaujmají asi jen 2% (zbytek se předpokládá, že je DNA, která geny pro tvorbu proteinů neobsahuje)

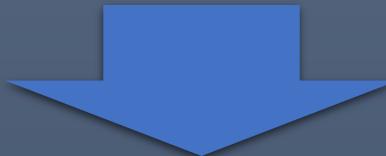


1962 (J. Neel):

Hypotéza „ÚSPORNÉHO GENOTYPU“

na ní založená teorie individuální odezvy na životní styl

„ÚSPORNÝ“ metabolismus



větší schopností uskladňovat nadbytečnou energii
během období „hojnosti“

=

snadnější přežití v období hladomoru (schopnost ukládat tuk do rezervy v
období dostatku potravy)

Lidský genom je obohacený o geny, které

- podporují ukládání tuku
- zamezují hubnutí

Proto obezita a její patologické důsledky jsou vlastně
přirozenou odpovědí na prostředí, ve kterém chybí fyzický stres

disproporce mezi geneticky
podmíněnými regulačními možnostmi lidského
organismu



převažujícím životním stylem



Vede k rozvoji civilizační onemocnění

Ale pozor!

Existuje obrovská **variabilita genotypické odpovědi**
na zátěžovou intervenci
= genetické variace

**Identifikovány geny účastnící se
zprostředkování a modifikace vlivů
na specifické projevy životního stylu**

**Určení vhodného chování nebo adekvátní výživy
pro prevenci nebo léčení chronických neinfekčních nemocí
(CHNO)**

**Interindividuální variabilita
v náchylnosti k těmto nemocem v daném prostředí
částečně odpovídá genetické variaci**

Příklad genetické variace

Vliv PA na krevní tlak (TK)

- Závisí na genotypu receptoru G-proteinu

1. Genetická variace 1 (téměř u 40 % populace) – PA nemá vliv na snižování TK
2. Genetická variace 2 – silný vztah mezi pravidelnou PA a TK

Uvedená nevýhodná individuální odezva na životní styl by měla být zohledněna při výběru pomocné antihypertenzivní léčby



Genetická variace 1 - PA nepomůže při léčení TK
(ale pozor i tak má pravidelná PA řadu benefitů i u těchto osob)

REAKCE A ODPOVĚĎ NA PA SE INTERINDIVIDUÁLNĚ VELMI VÝRAZNĚ LIŠÍ V ZÁVISLOSTI NA DĚDIČNÝCH I NEDĚDIČNÝCH FAKTORECH

Obecný preventivní nebo léčebný postup
nemá většinou stejnou očekávanou reakci

Usilovně hledat všechny faktory
které mohou ovlivnit efektivitu programu PA



na jejich základě předepsat program
který s velkou pravděpodobností bude mít vliv na

- **ZDRAVÍ**
- **TĚLESNOU ZDATNOST**
- **SPORTOVNÍ VÝKONNOST**

OPTIMALIZACE ŽIVOTNÍHO STYLU

- Nedostatek pohybu



Civilizační onemocnění

- Optimalizace pohybového režimu



prevence i terapie

- ICHS a další onemocnění s atheroskletickou etiologií
- Hypertenze
- Diabetes mellitus
- Obezita
- Některá nádorová onemocnění
- atd.

