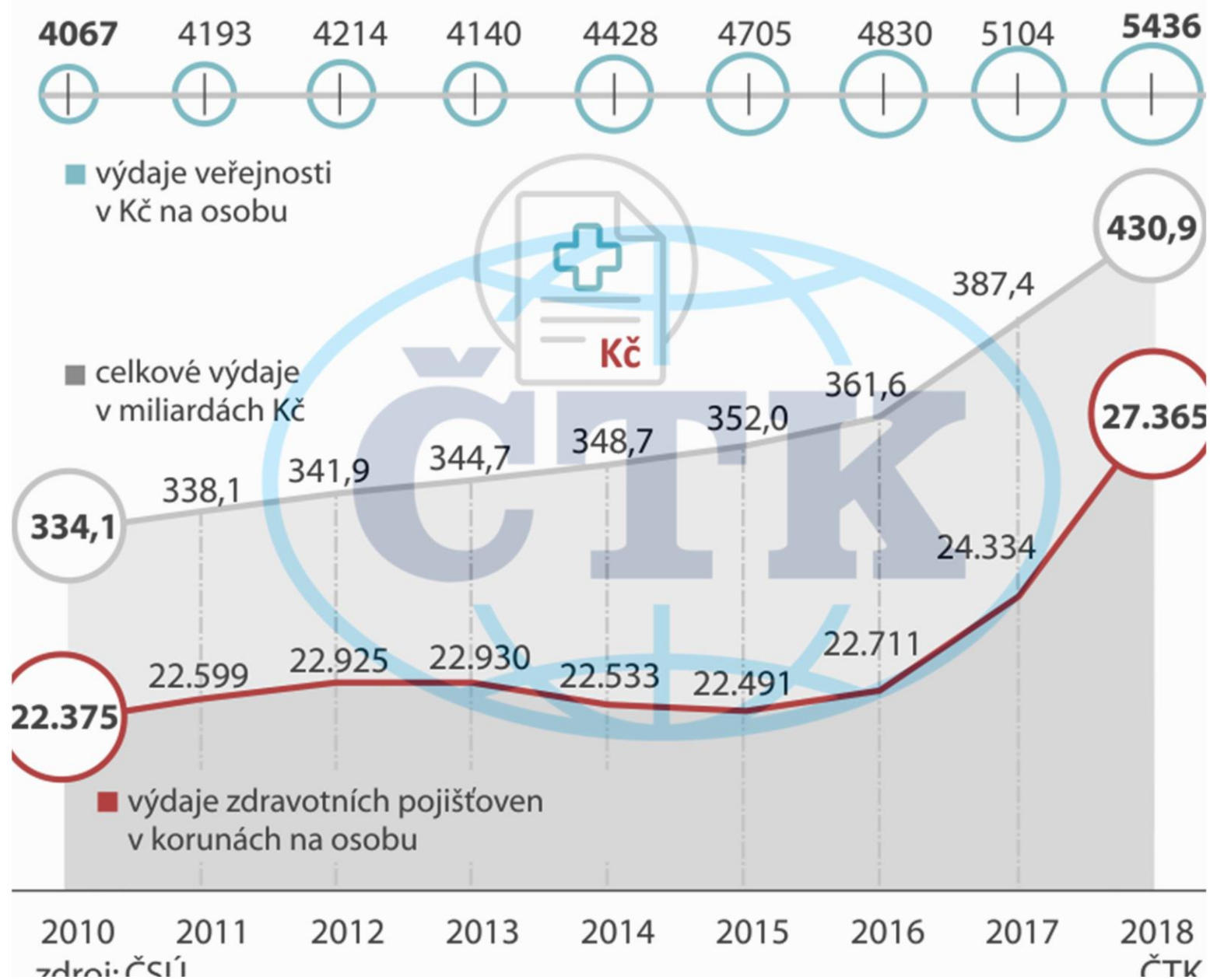


# Kondiční trénink specifických skupin

**Dědičnost a životní styl**

# Celkové výdaje na zdravotní péči v Česku

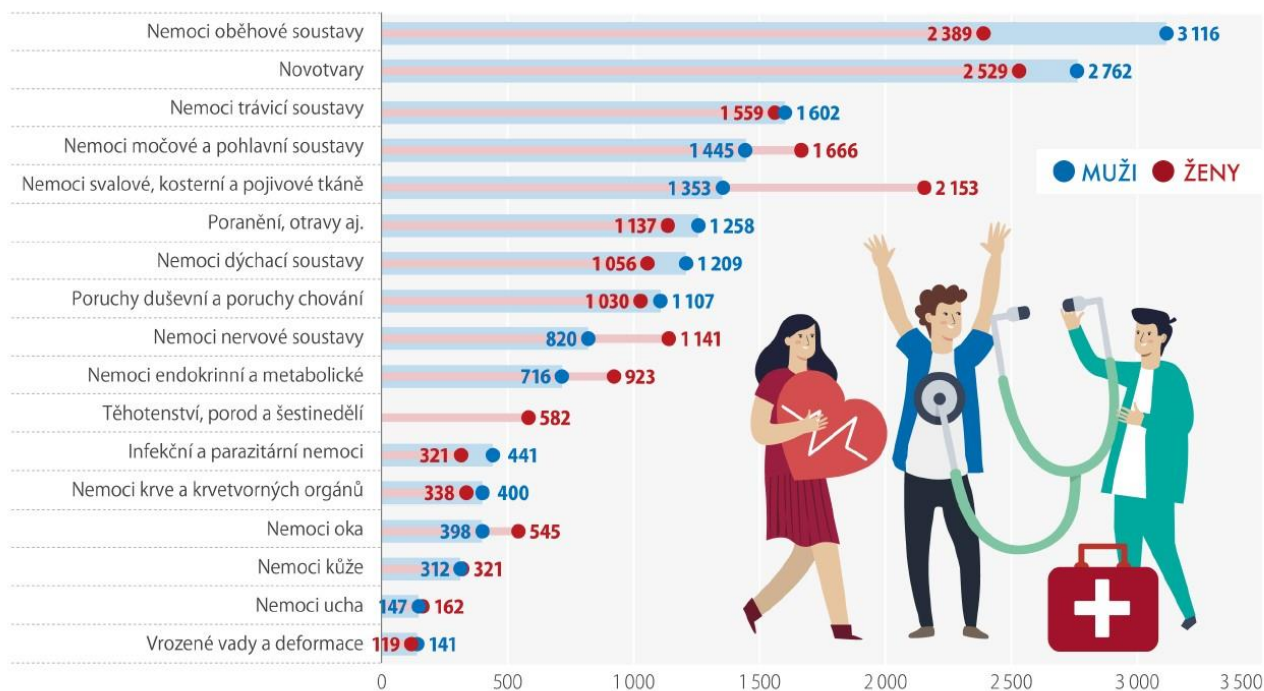


## Celkové náklady na zdravotní péči (CN)

= 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

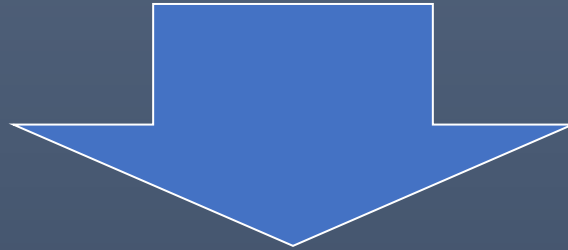


*CN* = vzestup

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

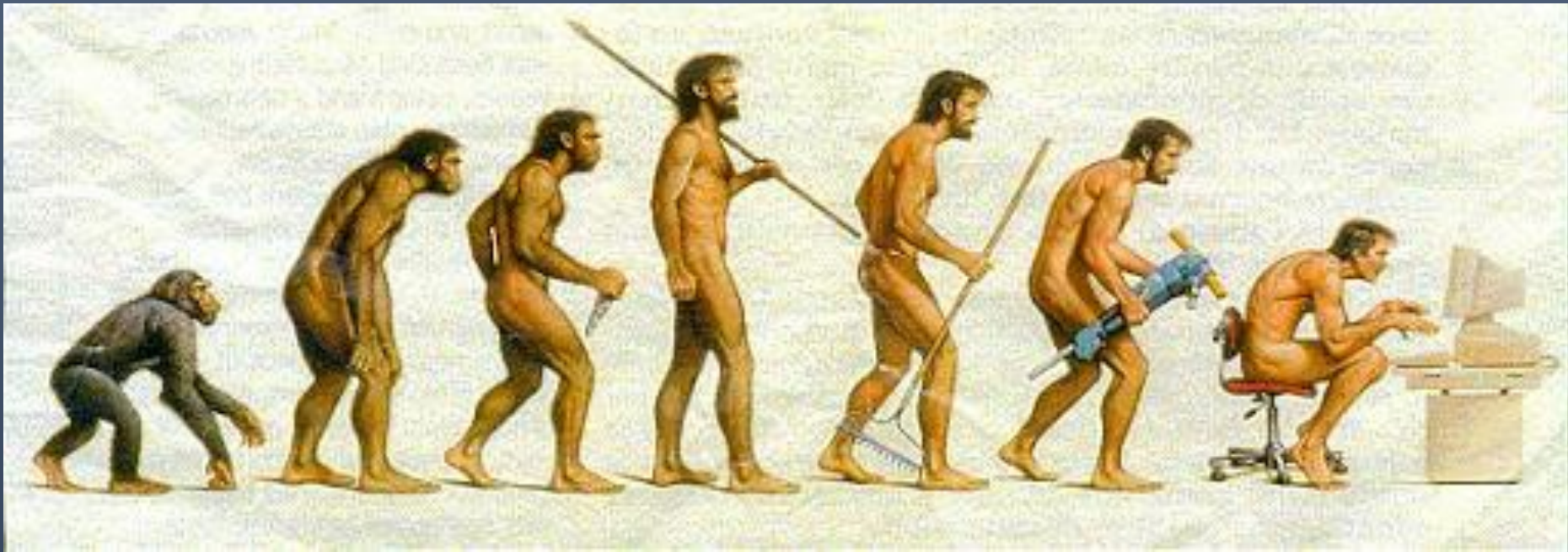
Míra odolnosti organismu je tedy určena poměrem  
**mezi genetickou predispozicí a životním stylem**



+



- 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 řídicích 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*)

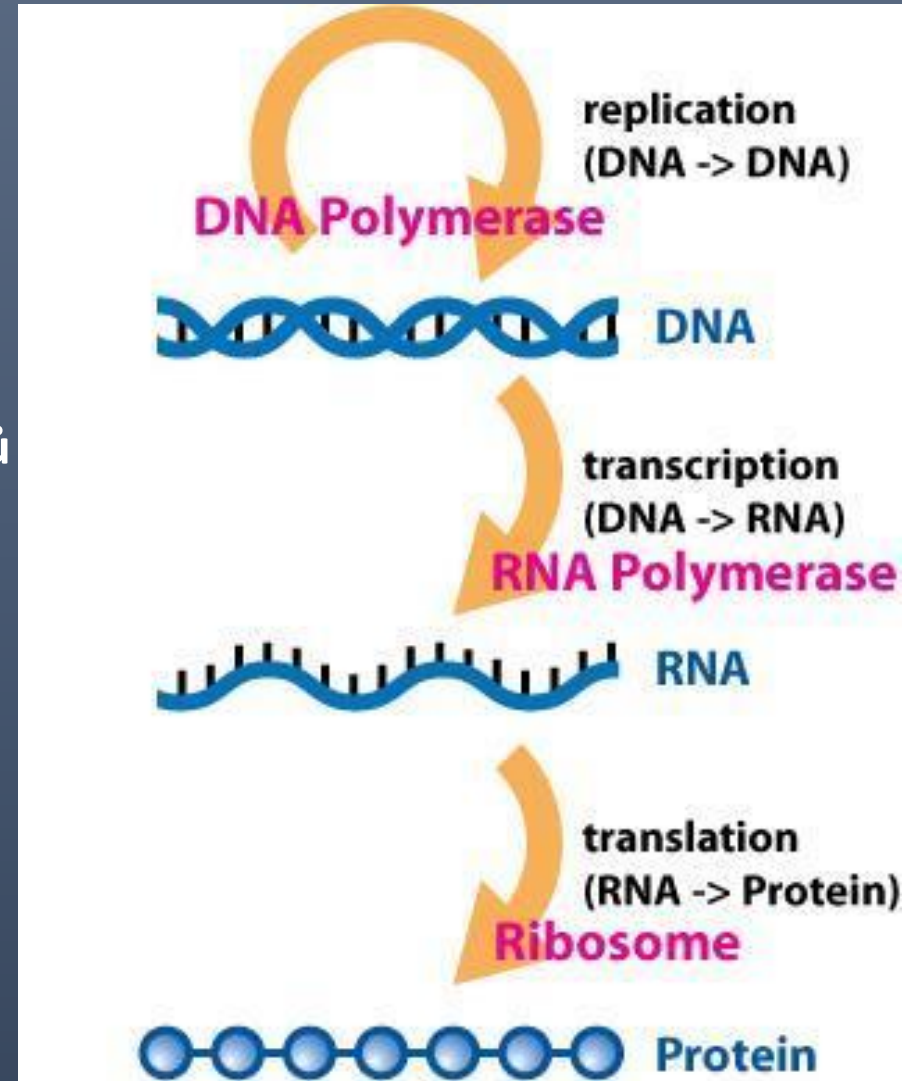
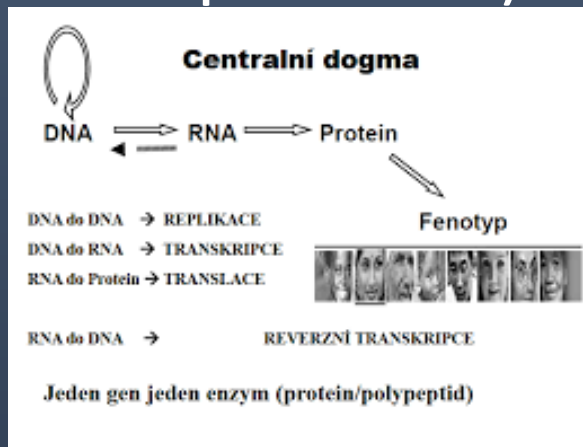
# GENY = potrubí

komunikace mezi zevním prostředím a buňkami našeho těla

Odpovědi na signály zevního prostředí

- hormonální
  - metabolické
  - nervové
- změny tkání a orgánů

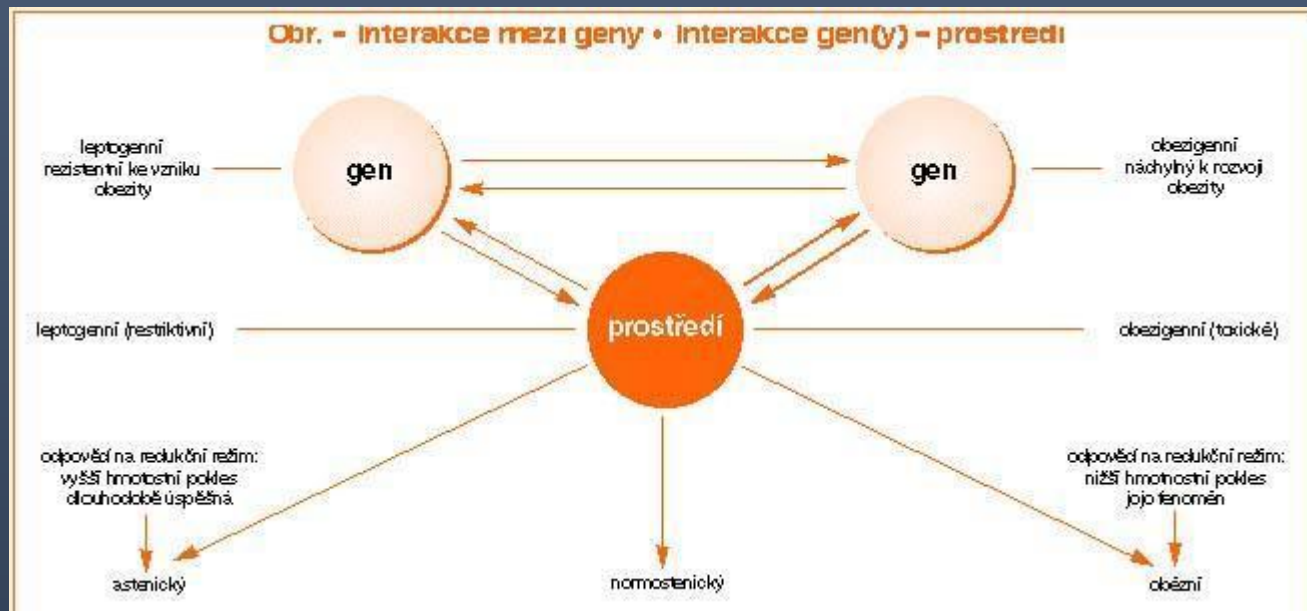
Projevují se jako **fenotypy** (měřitelné odpovědi na genovou transkripci a translaci)

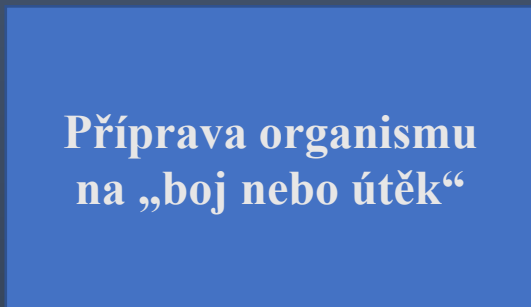


- DNA sekvence kódujících i nekódujících úseků genomu je variabilní
- v populaci pro daný gen vyskytuje vícero variant (= **alel**) s různou populační frekvencí = **genetická variabilita**



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





# Příprava organismu na „boj nebo útěk“



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

přetrvává

↑ aktivace sympatiku a osy HHN

↑ sekrece katecholaminů a kortizolu

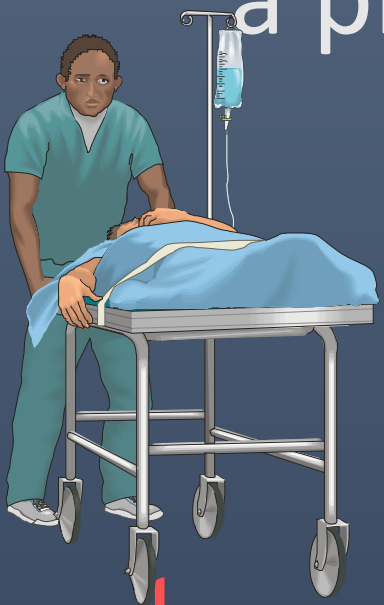
↑ sekrece ADH a prolaktinu



se všemi důsledky  
(problém civilizačních onemocnění)

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

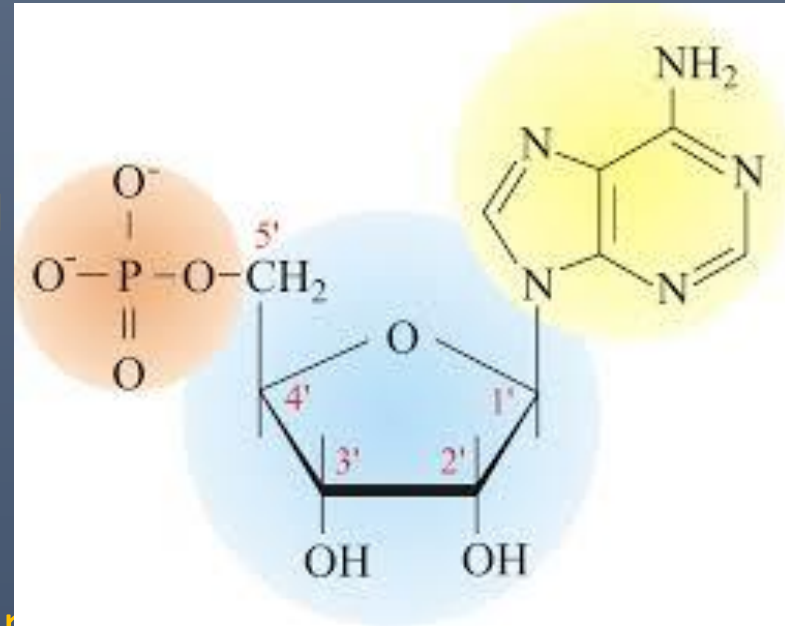
!!! VÝZNAMNÁ VARIABILITA  
INDIVIDUÁLNÍ ODPOVĚDI NA INTERVENCI !!!

Proč?

Interakce **dědičnosti** a životního stylu

# DNA

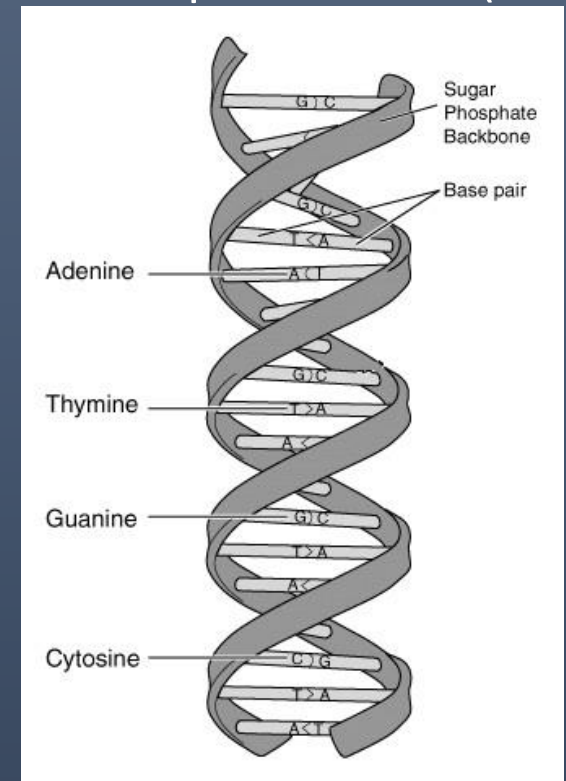
- Nese genetickou informaci
- Základní jednotkou molekul DNA je **nukleotid**
- Nukleotid je tvořený 3 částmi:
  - a, zbytek kyseliny fosforečné
  - b, cukerné zbytky
  - c, zásaditá látka – báze
- Báze: **adenin (A), cytosin (C), guanin (G), tymin (T)**
- **Základní vlastnost DNA**- schopnost kopírovat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





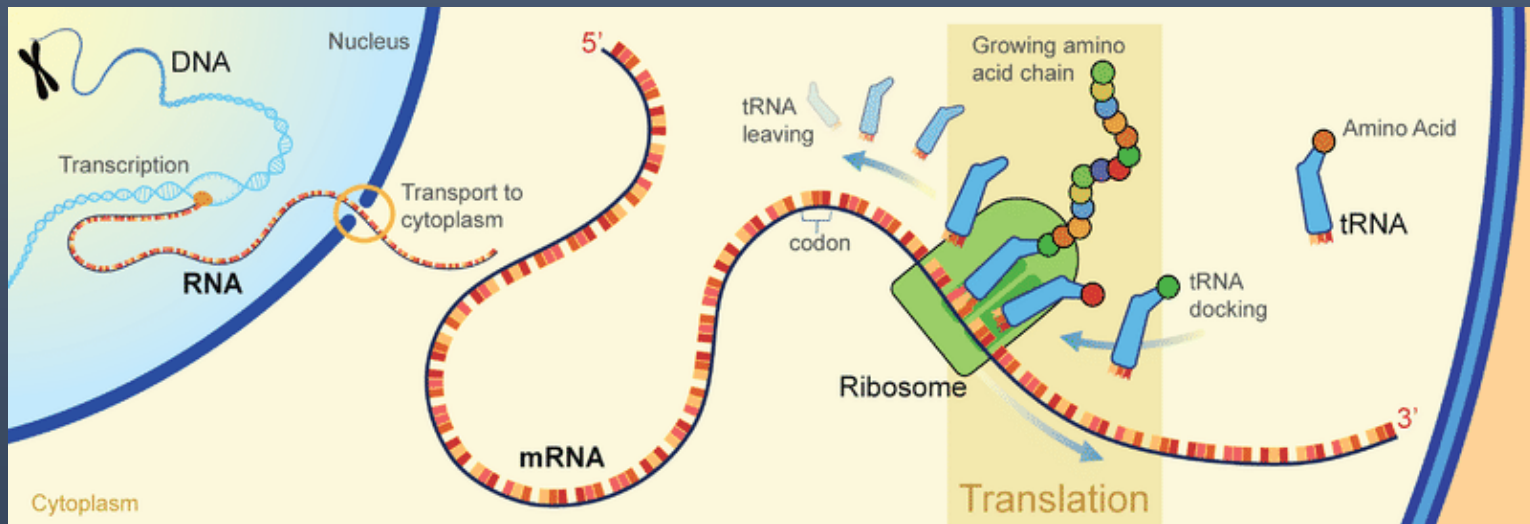
# DNA - pokračování

- 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**)



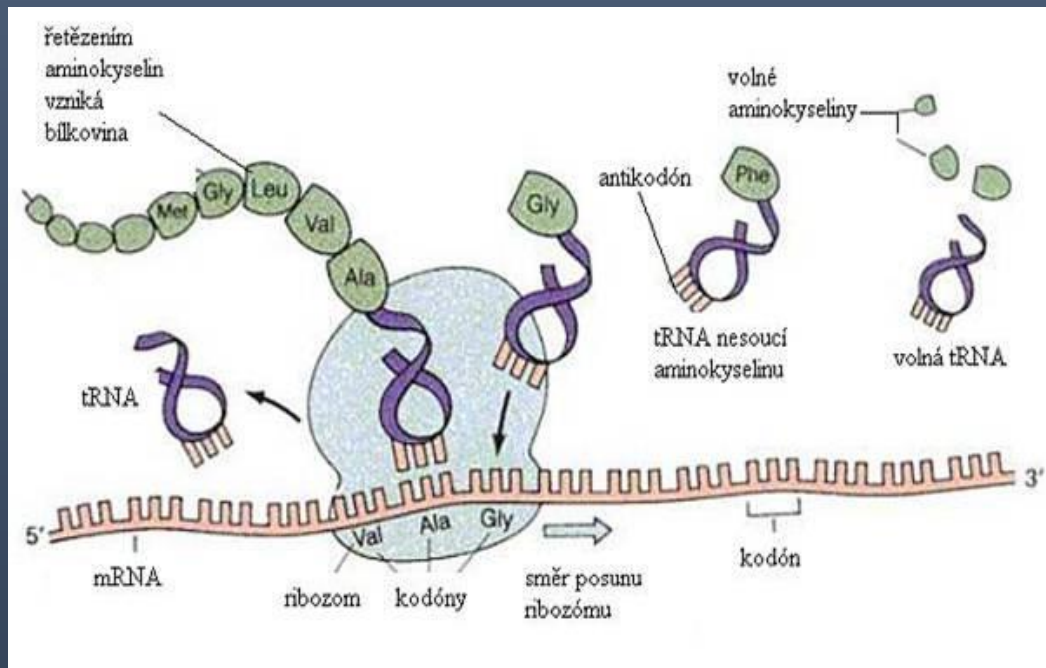
# RNA

- 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 tvorbu proteinů – sestřihán na kratší zprávu = editace RNA

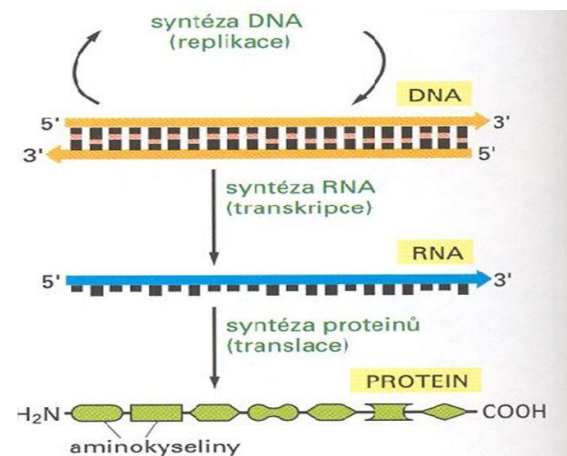


# RNA- pokračování

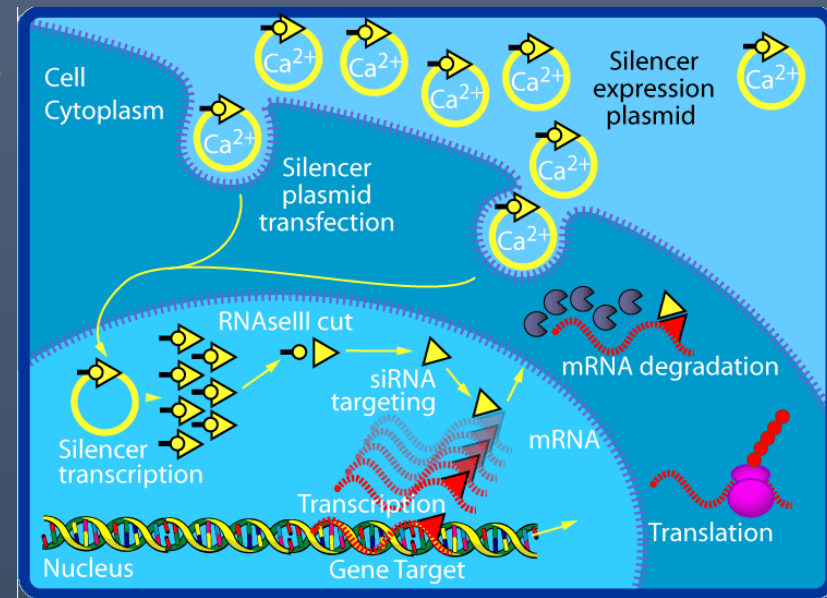
- **rRNA**( ribozomální RNA) – součástí ribozomů
- **tRNA**( transferová RNA) – zajišťuje dopravu aminokyselin do místa syntézy proteinů ( ribozomy); krátké molekuly s cca 80 nukleotidy, každá molekula tRNA nese určitou aminokyselinu a ta se přičvákne na mRNA – **translace**- vznik nového proteinu



## Schema exprese genetické informace



- Informace nesená mRNA je čtena po trojicích písmen RNA = **tripletech**, na ně se vážou svými komplementárními triplety (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)



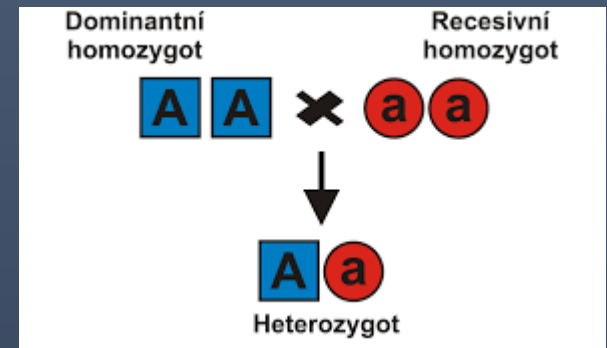
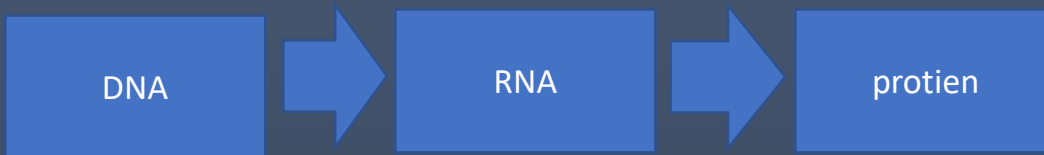
# Gen, genom

- **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**

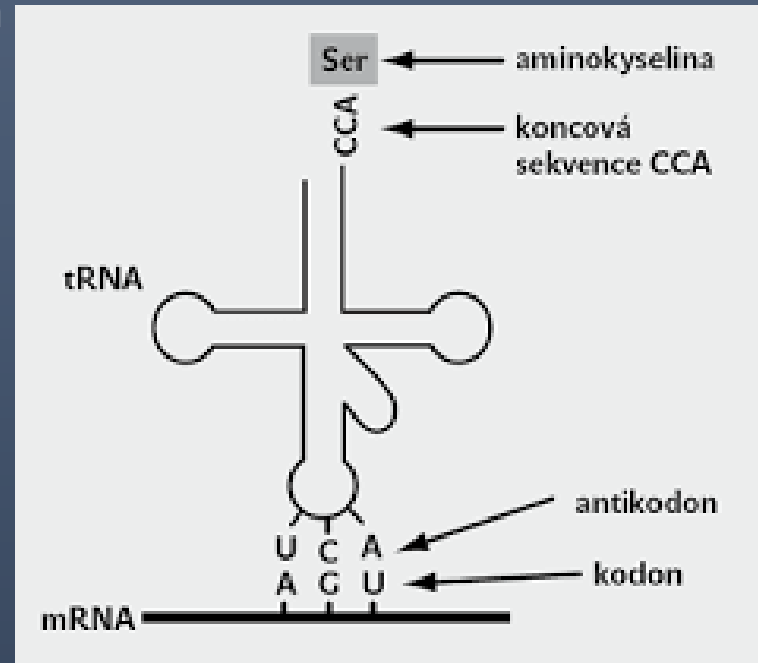
Stejně allelely na obou chromozomech = **homozygoti**

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

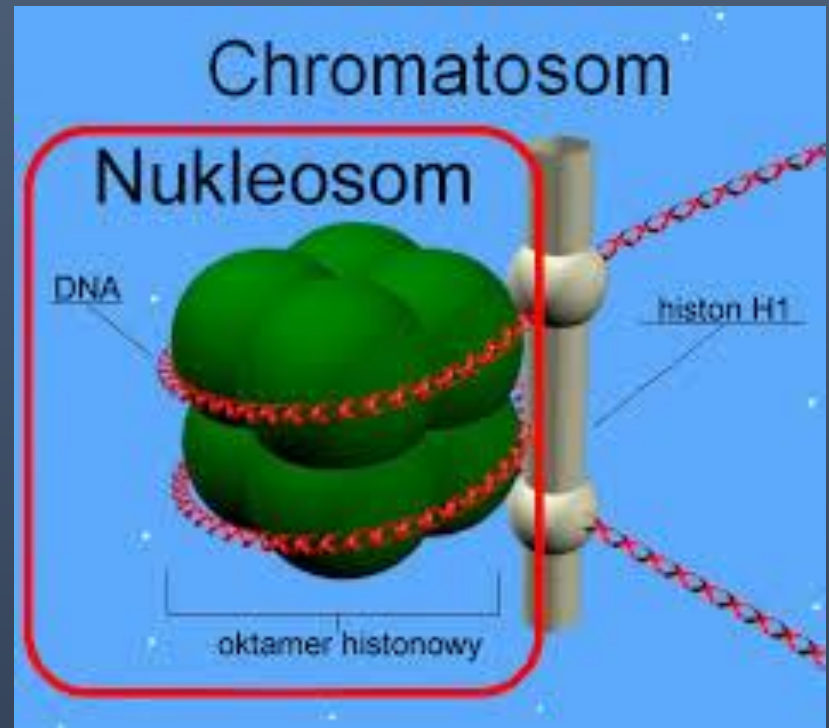
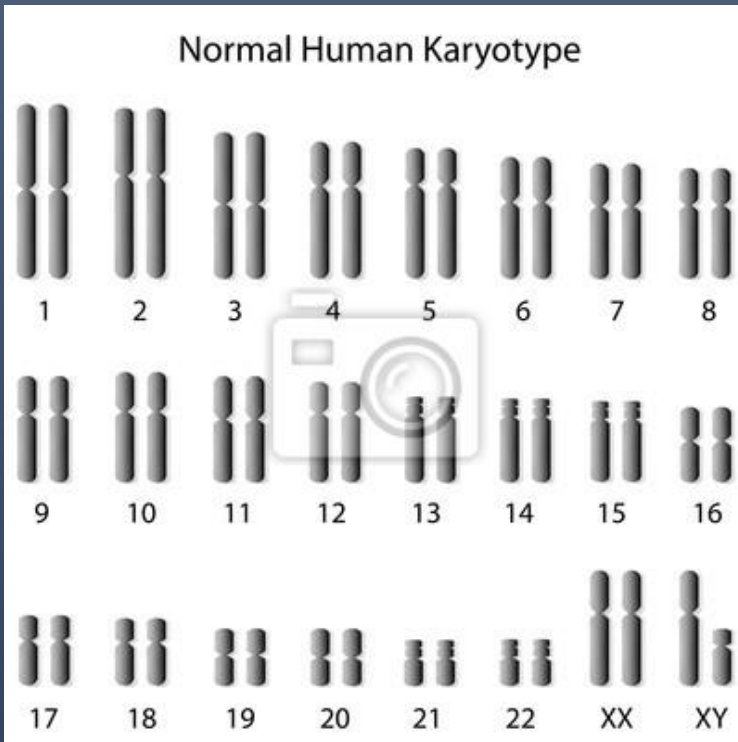


# Vznik a vývoj genetického kódu

- **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**

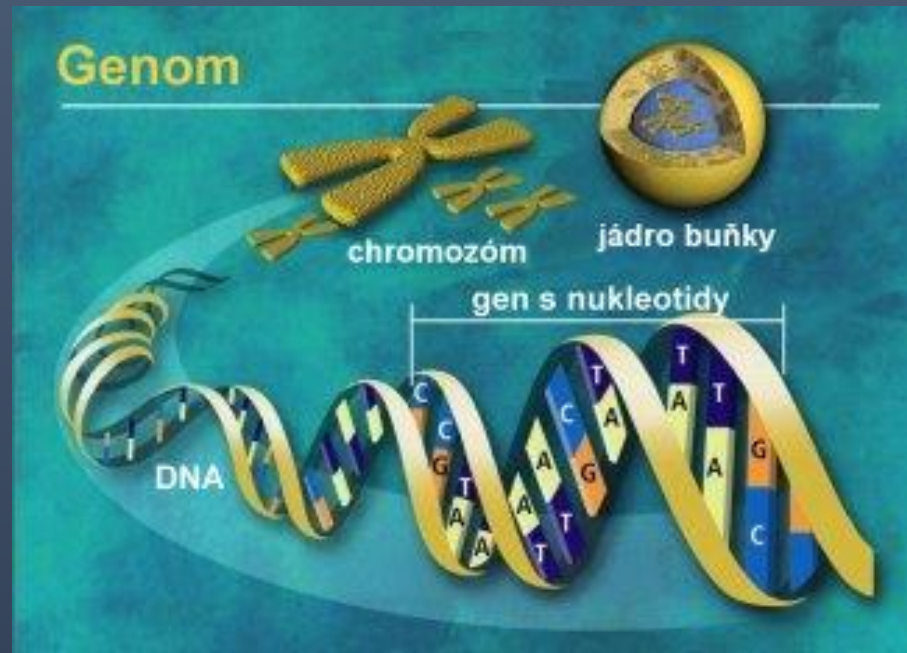


- **Genotyp** = specifická sekvence DNA pro určitý gen
- **Fenotyp** = specifický fyzický znak vyplývající z genotypu
- **Chromozom** = skládá se z DNA a histonů ( bílkoviny podílející se na výstavbě chromatinu)
- **Karyotyp** je soubor všech chromozomů v buněčném jádře ( 24 chromozomů)



# 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 účastníci 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)

# Další příklady genetických variací

- ACE ( angiotensin konvertující enzym)
- NOS3 ( endoteliální NO syntáza)
- BDKRB 2 ( Bradykininový receptor typu 2)
- Geny cytokinů :

TNF- $\alpha$

IL-6

- ACTN3( alfa- aktinin 3)
- Myostatin



**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**

