



**Wynik badania**

**Próbka #:ACD-001-000-00001**

**Pacjent:** Nazwa Laboratorium: Biogen Interlab  
**ID Pacjenta:** ACD-001-000-00001 **ID Zestawu:** ACD-001-000-00001  
**Data Urodzenia:** **Rodzaj Testu:** Test genetyczny na obecność  
średniego i ciężkiego cellulitu  
**Płeć:** **Kierownik Laboratorium:** Mgr inż. Marta Kaczmarek-Ryś  
**Lekarz  
Zamawiający:**  
**Materiał do  
badań:** Wymaz z jamy ustnej **Data Wykonania:**

**Test genetyczny "Cellulit" na obecność  
średniego i ciężkiego cellulitu**

**WYNIK POZYTYWNY DLA WARIANTU  
GENETYCZNEGO WYSOKIEGO RYZYKA**



**CHROMOSOM 17: Gen ACE**

**WYSOKIE RYZYKO**  
Allel **D**

Kobiety posiadające ten wariant oraz historię długotrwałego palenia  
nikotyny\* mają średnio 90% szans na rozwinięcie się u nich cellulitu 2 stopnia  
(lub wyżej), w skali Nürnberga-Müllera.

\*Długotrwałe palenie oznacza okres 10 lat lub dłużej. Dane niniejszej analizy pochodzą  
od grupy pacjentów 30 letnich lub starszych.

DNA pacjenta w niniejszym badaniu zostało poddane analizie pod względem obecności wariantu genetycznego enzymu konwertazy angiotensyny I (ACE) związanego z ryzykiem wystąpienia umiarkowanego lub ciężkiego cellulitu czyli lipodystrofii kobiecej.

## Wynik Laboratoryjny Pacjenta

Lokalizacja w chromosomie	Gen	Położenie	Allel 1	Allel 2
17q23.2-23.3	ACE	Intron 16	D	I

### Podsumowanie Literatury Naukowej

Wariant analizowany w ramach testu genetycznego „Cellulit”, jest istotnym wyznacznikiem aktywności genu *ACE* oraz produkcji angiotensyny II. Niedawne badanie przeprowadzone na grupie 400 kobiet wykazało powiązanie między wariantem genu *ACE* i cellulitem 2 stopnia (lub wyżej) w skali Nürnberga-Müllera.

### MIEJ NA UWADZE

Pacjenci poddani testowi genetycznemu „Cellulit”, którzy otrzymają pozytywny wynik na obecność wariantu genu *ACE*, związanego z wysokim ryzykiem, posiadają znacząco podwyższone ryzyko wystąpienia umiarkowanego i zaawansowanego cellulitu. Jednak u około 10% osób, u których test „Cellulit” wykryje wysokie ryzyko wystąpienia cellulitu średniego i ciężkiego, może nigdy nie dojść do manifestacji tego schorzenia. Z tego względu, rezultat niniejszego testu genetycznego „Cellulit”, powinien być zawsze rozpatrywany przez pryzmat innych elementów. Znaczenie mogą mieć, na przykład czynniki rodzinne czy wyniki innych badań, które pomogą określić strategię leczenia pacjenta

## Od umiarkowanego do zaawansowanego cellulitu

Zarówno umiarkowany jak i ciężki cellulit (lipodystrofia kobieca) może być nieestetyczny, a tym samym krępujący dla kobiet, które na niego cierpią. Cellulit najczęściej pojawia się na udach, biodrach i pośladkach, z charakterystycznym wyglądem przypominającym skórę pomarańczową. Schorzenie to może dotyczyć zarówno kobiety szczupłej jak i z nadwagą. Dowiedziono również, że jest przypadłością dziedziczną.

Wiele osób uważa, że cellulit dotyka tylko otyłe kobiety. W rzeczywistości cellulit w jakiegokolwiek formie rozwija się średnio u 80% kobiet, niezależnie od ich wagi. Choć patologia cellulitu nie została jeszcze do końca wyjaśniona, uważa się, że cellulit wynika z dysfunkcji podskórnej tkanki tłuszczowej, znajdującej się najbliżej powierzchni skóry i podstawowej tkanki łącznej. Cellulit jest zatem chorobą skóry, a nie zaburzeniem, które przejawia się w wyniku nadmiaru tłuszczu (tkanki tłuszczowej). Świadczą o tym minimalna skuteczność liposukcji i utraty masy ciała, które nie zmniejszą w żadnym stopniu zaawansowania cellulitu. Metody te zazwyczaj dotyczą głębszych warstw tkanki tłuszczowej, natomiast bardziej powierzchowna warstwa gdzie znajduje się cellulit ulega tylko nieznacznym zmianom

## Przesiewowy test „Cellulit” na obecność średniego lub ciężkiego cellulitu

Celem testu genetycznego „Cellulit” na obecność umiarkowanego i ciężkiego cellulitu, jest identyfikacja osób kwalifikujących się do wczesnych terapii, dlatego też czułość testu jest wysoka. Dodatkowo, wymagana jest znaczna swoistość testu, tak aby zwiększyć skuteczność przesiewu i zminimalizować liczbę osób, które niepotrzebnie poddadzą się leczeniu lub zmienią styl życia.

Test genetyczny „Cellulit” określa wariant genetyczny w genie *ACE* kodującym enzym konwertazy angiotensyny I (ACE).

Podczas, gdy patogeneza cellulitu nie jest jeszcze całkowicie zrozumiana (1-2), Emanuele i współpracownicy dokonali niedawno odkrycia silnego związku pomiędzy wariantem genu *ACE* i cellulitem w stadium umiarkowanym i ciężkim (3). Gen *ACE* odgrywa ważną rolę w układzie renina-angiotensyna, który reguluje ciśnienie krwi oraz równowagę wodną. *ACE* jest odpowiedzialny za konwersję angiotensyny I w silniej zwężającą naczynia angiotensynę II. Dodatkowo *ACE* przyczynia się do degradacji bradykininy, ważnego czynnika rozszerzającego naczynia. Związek pomiędzy wariantami *ACE* a umiarkowanym i ciężkim cellulitem otwiera drzwi do stworzenia potencjalnych terapeutyków opartych na *ACE*.

Wariant analizowany w teście genetycznym „Cellulit”, jest główną determinantą poziomu i aktywności *ACE*. Test „Cellulit” bada obecność insercji (allel **I**) lub delecji (allel **D**) 287 par zasad w intronie 16 genu *ACE*. Każdy pacjent posiada dwie kopie genu *ACE*, które są zlokalizowane w chromosomie 17. W związku z tym może posiadać do dwóch kopii allelu typu D, które to warunkują znaczny wzrost poziomu enzymu *ACE* (4). Dodatkowo, wykazano, że angiotensyna II reguluje przepływ krwi w podskórnej tkance tłuszczowej, co może wyjaśniać związek z ryzykiem wystąpienia cellulitu (5). Pacjenci z choćby jedną kopią genu *ACE* z allelem D mają większe ryzyko rozwoju umiarkowanego lub ciężkiego cellulitu.



Najsilniejszy niezależny związek genetyczny ze średnim i ciężkim cellulitem odkryto w enzymie konwertazy angiotensyny I (ACE) zlokalizowanym na chromosomie 17 (1). W szczególności wariant genu *ACE*, który jest

badany w teście „Cellulit” reguluje aktywność ACE oraz produkcję angiotensyny II.

W przeszłości lekarze nie byli w stanie zapewnić pacjentom wnikliwej oceny ryzyka rozwoju średniego lub ciężkiego cellulitu. Obecnie test „Cellulit” umożliwia tę ocenę, w przypadku cellulitu 2 stopnia w skali Nürnberga-Mullera. Dzięki temu pacjenci z ryzykiem średniego do ciężkiego cellulitu mogą skorzystać z różnych terapii i/lub zmienić styl życia.

Nürnberg-Muller Cellulite Severity Scale			
	STANDING	SUPINE	PINCH TEST
STAGE 0	–	–	–
STAGE 1	–	–	Cellulite Dimpling
STAGE 2	Cellulite Dimpling	–	Cellulite Dimpling
STAGE 3	Cellulite Dimpling	Cellulite Dimpling	Cellulite Dimpling

Rysunek 1. Nürnberg-Muller rozszanie Cellulit

Ponadto, firma Biogenetica International Laboratories sp. z o.o. pracuje nad potencjalnymi sposobami leczenia wczesnego stadium cellulitu w oparciu o markery genetyczne. Poprzez wynik testu, lekarze będą w stanie ocenić czy pacjent jest kandydatem do zastosowania najnowszych terapii w przyszłości.

## Zalecenia

Test wykazał, że jesteś w grupie zwiększonego ryzyka rozwoju średniego lub cięższego cellulitu. Stosowanie się do kilku prostych zaleceń może pomóc zapobiegać cellulitowi, wpłynie pozytywnie utrzymanie zdrowia i dobrego samopoczucia.

- Żyj aktywnie

Ćwicz co najmniej 3 razy w tygodniu po 45 minut. Ruch pobudza układ limfatyczny do lepszego działania, a także stymuluje produkcję kolagenu i elastyny. W doborze odpowiedniego rodzaju aktywności fizycznej pomoże Ci nasz Test FIT. Wykaże, jakie ćwiczenia będą dla Ciebie najefektywniejsze w walce z nadprogramowymi kilogramami lub w utrzymaniu wagi.

- Nawadniaj organizm

Pij około 2-2,5 l. wody dziennie. Woda oczyszcza organizm, usuwa z niego toksyny, dostarcza niezbędne mikroelementy i nawilża skórę od środka. Polecana jest również bogata w antyoksydanty zielona herbata.

- Dbaj o skórę

Aby zachować piękny i zdrowy wygląd skóry wykonuj masaż miejsc szczególnie zagrożonych cellulitem szczotką z naturalnego włosa. Pobudzi to przepływ krwi i limfy oraz usunie martwy naskórek. Pamiętaj również o nawilżaniu skóry odpowiednimi kremami i olejkami, aby zachować jej jędrność i elastyczność. Pomoże w tym również masaż naprzemiennie ciepłą i zimną wodą.

- **Zdrowo się odżywiaj**  
Nawet jeśli nie zmagasz się z nadwagą, warto jest utrzymać odpowiednią dietę, dostarczającą organizmowi niezbędne składniki organiczne. Unikaj tłustych potraw, wzbogać swoje codzienne menu o warzywa, unikaj słodczy i produktów wysokoprzetworzonych. Uważaj na sól, która powoduje zatrzymywanie wody w organizmie. Pamiętaj też, aby jeść regularne posiłki, najlepiej pięć razy dziennie, co usprawni metabolizm i ograniczy odkładanie się tkanki tłuszczowej. Jeśli chcesz poznać najlepszą dla siebie dietę, dostosowaną do twoich indywidualnych predyspozycji genetycznych – wykonaj nasz Test FIT.
- **Bezwzględnie rzuć palenie.**  
Nikotyna powoduje zwężanie naczyń krwionośnych, co skutkuje zmniejszeniem możliwości dostarczania tlenu do komórek i w efekcie spowolnienie procesu spalania tłuszczu.
- **Uważaj na terapie hormonalne i antykoncepcyjne, które mają duży wpływ na rozwój cellulitu.** Skontaktuj się ze swoim ginekologiem w kwestii możliwości ich stosowania.
- **W Twoim przypadku zalecane jest stosowanie kremu antycellulitowego z **Metyloksantyną** (kofeina, teofilina, teobromina, aminofilina) - stymulują wydzielanie neuroprzekaźników biorących udział w procesie redukcji tkanki tłuszczowej, a wraz ze związkami polifenowymi zawartymi w ekstrakcie z zielonej herbaty wpływają na aktywację procesów enzymatycznych**
- **Ważne jest, aby przed zastosowaniem kosmetyków antycellulitowych odpowiednio przygotować na to skórę, wykonując przynajmniej raz w tygodniu peeling tych partii ciała, które będą poddane kuracji.** Dzięki temu umożliwisz wniknięcie substancji biologicznie czynnych w głębsze partie skóry. Substancje aktywne wnikając głęboko w skórę powodują rozluźnienie zbitej tkanki tłuszczowej oraz ułatwiają wydalanie z organizmu substancji toksycznych.

## Spis Referencji Naukowych

1. Terranova F, et al. Cellulite: nature and aetiopathogenesis. *Int J Cosmet Sci.* 2006;28:157-67.
2. Khan MH, et al. Treatment of Cellulite – Part I. Pathophysiology. *J Am Acad Dermatol.* 2010;62:361-70.
3. Emanuele E, et al. A multilocus candidate approach identifies ACE and HIF1A as susceptibility genes for cellulite. *J Euro Acad Dermatol Venereol.* 2010; Epub.
4. Busjahn A, et al. Angiotensin-converting enzyme and angiotensin gene polymorphisms, plasma levels and cardiac dimensions. *Hypertension.* 1997;29:165-70.
5. Goossens GH, et al. Angiotensin II: a major regulator of subcutaneous adipose tissue blood flow in humans. *J Physiol.* 2006;571:451-60.
6. Avram MM. Cellulite: a review of its physiology and treatment. *J Cosmet Laser Ther.* 2004;6:181-5.
7. Khan MH, et al. Treatment of Cellulite – Part II. Advances and controversies. *J Am Acad Dermatol.* 2010;62:373-84.

