



**NOVOGENIA**

Network of genetic laboratories

## Ce ne face speciali?

Avantajele Novogenia



04.2016 MP

# Avantajele laboratorului si serviciilor Novogenia

Scris de Dr. Daniel Wallerstorfer Bsc.

CEO-ul grupului de companii Novogenia

## Cuprins

### Comparatie competitiva

### Ce tipuri de laboratoare genetice sunt acolo?

Tip 1) Laboratoare medicale de diagnostic

Tip 2) Laboratoare de testare a paternitatii sau de testare genetica a animalelor

Tip 3) Furnizori de testare genetica direct-la-consumatori

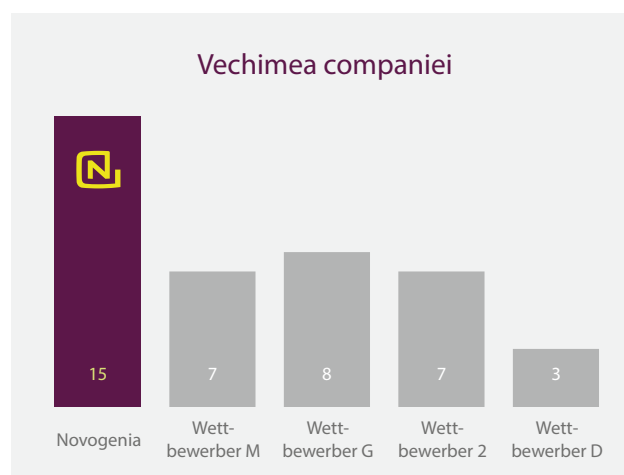
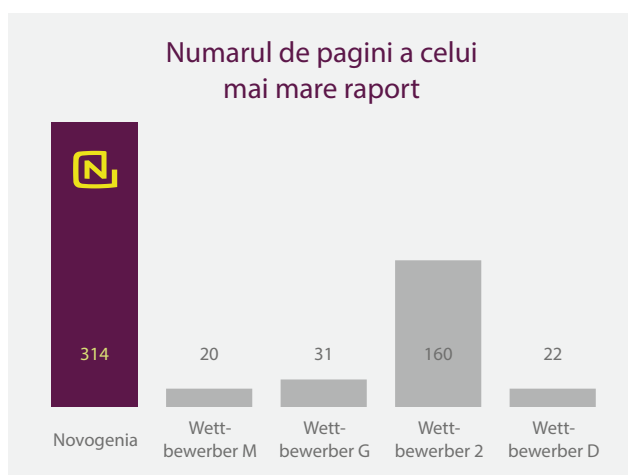
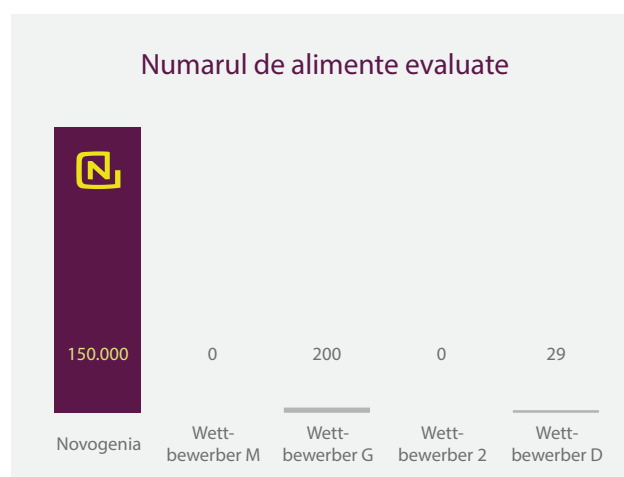
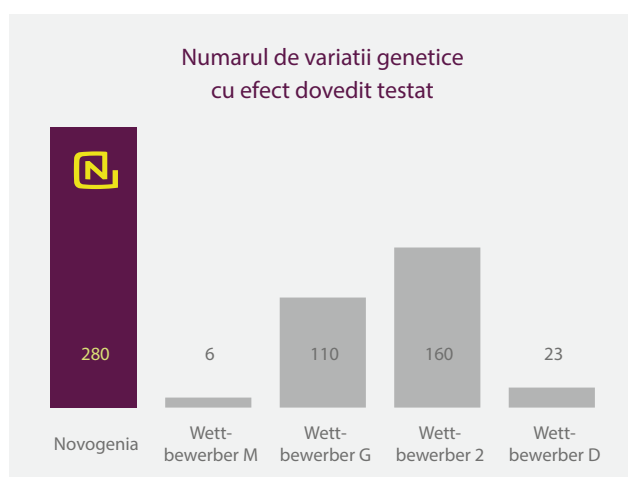
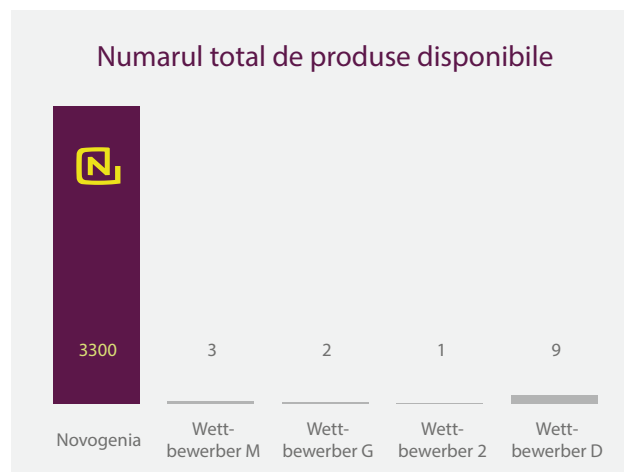
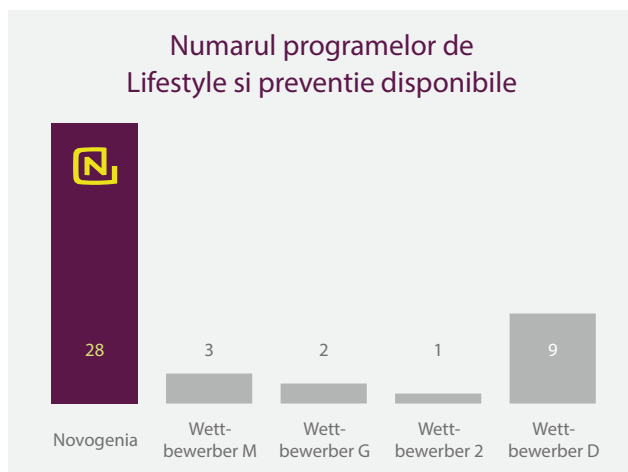
Tip 4) Laboratorul de testare genetică preventivă și de lifestyle

### Novogenia ca laborator


1. Novogenia nu efectueaza vanzari prin Internet
2. Novogenia administreaza popriul laborator
3. Novogenia e mereu la curent cu varful tehnologiei
4. Avantajele tehnologiei de analiza Novogenia
5. Novogenia o rata a prelevarilor repetate foarte mica
6. Rapoarte care sunt inteligibile
7. Imbunatatirea continua a rapoartelor de analiza
8. Planuri de actiune, nu diagnostic
9. Produse aditionale – Fabricate de grupul Novogenia
10. Nivel ridicat de control al calitatii
11. Novogenia adera la cele mai inalte standarde de transparenta stiintifica
12. Criteriile de alegere a genelor potrivite pentru analiza

## Comparatie competitiva

Asa ne comparam cu principalii nostri competitori internationali:



## Capacitati

	Novogenia 	Competitor M	Competitor G	Competitor 2	Competitor D
Laborator propriu	✓	X	X	X	X
Licentiat medical	✓	X	X	X	X
Teste de alergii	✓	X	X	X	X
Teste de sange	✓	X	X	X	X
Testare metabolica	✓	X	X	X	X
Testare genetica	✓	✓	✓	✓	✓
Genetica animalelor	✓	X	X	X	X
Screening neonatal	✓	X	X	X	X
Vanzari online care concureaza cu distribuitorii	X	X	✓	✓	✓
Capacitati de productie a micronutrientilor	✓	X	X	X	X
Capacitati de productie a cosmeticelor	bald	X	X	X	X
Carte de retete personalizata	✓	✓	X	X	X
Portal de planificare a meniului online	✓	✓	X	X	X
Rezultatele genetice comunicate deschis	✓	X	✓	✓	✓
Etichetare in alb	✓	X	X	X	X
Certificarea laboratorului	ISO15189, ISO 9001, Österreichische Medizinische Genetik Lizenz	KEINE	KEINE	CLIA	KEINE

## Ce tipuri de laboratoare genetice sunt acolo?

În timp ce în prezent există în jur de 1500 de laboratoare genetice medicale la nivel mondial, doar câteva se specializează în prevenția genetică și testarea genetică în nutrigenetică / lifestyle. Pentru a oferi o înțelegere mai bună a domeniului testelor genetice, vrem să vă oferim o descriere mai detaliată a diferitelor tipuri de laboratoare și servicii.

### Tip 1) Laboratoare medicale de diagnostic

Acest tip de laborator este de departe cel mai comun tip. Aceștia aleg în mod obișnuit oricare din cele 500 de gene diferite pentru analiză. Bolile care sunt cauzate de erori la aceste gene sunt de obicei foarte severe pentru sănătatea persoanei și, în majoritatea cazurilor, nu există consultanță preventivă sau opțiuni de tratament.

Cele mai multe dintre aceste boli genetice sunt foarte rare și afectează mai puțin de o persoană la 500 de persoane, mai frecvent mai puțin de o persoană din câteva sute de mii. În multe cazuri, rezultatele pot fi o condamnare la moarte, iar testul genetic a ajutat doar la diagnosticarea cauzei problemelor.

Datorită naturii grave a acestor boli genetice, statutul de reglementare pentru laboratoarele din această categorie este foarte strict pentru a menține un standard înalt în controlul calității. Rapoartele sunt de obicei foarte tehnice și succinte, deoarece sunt destinate unui specialist medical genetic.

Un rezultat tipic poate fi:

*Pacientul este heterozigot pentru alela de risc a polimorfismului unic nucleotid rs12345. Acest tip de rezultate oferă geneticienilor clinici suficiente informații pentru interpretarea rezultatelor, dar este de obicei incomprehensibil pentru pacienții care se bazează exclusiv pe interpretarea corectă a specialistului clinic.*

### Tip 2) Laboratoare de testare a paternității sau de testare genetică a animalelor

Deoarece aceste tipuri de analize nu au un impact medical asupra sănătății umane, acestea tind să iasă în afara cadrului de reglementare a majorității legilor privind testarea genetică.

În consecință, laboratoarelor li se permite de obicei să lucreze la niveluri mai scăzute de control al calității decât laboratoarele medicale. Rezultatele ar putea fi o probabilitate procentuală de paternitate sau uneori un raport tipic foarte tehnic despre erorile genetice la un genom animalic Fehler in tierischen Genomen.

### Tip 3) Furnizori de testare genetica direct-la-consumatori

Acest tip de companie se concentreaza, in general, mai mult pe preventie, precum si pe testarea genetica de nutrigenetica si lifestyle.

Scopul este de a oferi servicii de testare genetica direct clientilor fara implicarea unui specialist sau clinician instruit. Ca o consecinta, aceste tipuri de rapoarte tind sa fie mai potrivite pentru non-specialisti, deoarece limbajul incearca sa evite termeni tehnici complicati.

Aceste tipuri de teste genetice sunt oferite in cea mai mare parte pe internet si, deoarece acestea nu sunt adesea supuse reglementarilor, companiile au adesea o reputatie proasta in industria medicala. Majoritatea acestor companii ocolesc reglementarile si legile locale privind testarea genetica si, prin urmare, nu sunt legate de standarde inalte de calitate. Cu toate acestea, multe dintre aceste companii externalizeaza serviciile catre laboratoare comerciale de testare genetica sau laboratoare universitare.

### Tip 4) Laboratorul de testare genetică preventivă și de lifestyle

Novogenia face parte din acest tip de laborator. Obiectivul principal este de a oferi persoanelor informatii despre prevenirea bolilor si schimbarea stilului de viata.

Tipul acestor teste genetice poate fi fie unul medical (informatii despre riscurile de boala sau optiuni de tratament date) sau complet bazat pe lifestyle (informatii despre controlul greutatii, stramosi sau alimentatie sanatoasa sunt furnizate fara nicio referire la riscurile bolii)

In aceste cazuri, riscurile genetice grave pot fi adesea diagnosticate, inasa, datorita utilizarii preventive a acestor teste genetice, se pot lua masuri preventive personalizate pentru a reduce riscul sau a elimina complet debutul bolii. Riscurile de boala care duc cu siguranta la aparitia bolii si care nu sunt predictive pentru prevenire sau tratament nu sunt de obicei gasite in portofoliul acestui grup de laborator

Deoarece aceste laboratoare sunt cel putin partial de natura medicala, sunt legate de cele mai inalte niveluri de control al calitatii, dar rapoartele sunt foarte usor de inteles, deoarece sunt destinate persoanei testate

Desi rapoartele sunt simple, acest tip de laborator nu directioneaza testarea genetica direct catre client fara a fi nevoie de specialisti instruiti in mediere. Rapoartele contin explicatii simple pentru a informa pacientul, dar si pentru a informa consilierul despre rezultate si pentru a oferi recomandari preventive, astfel incat informatiile genetice sa poata fi utilizate in cel mai bun mod posibil.

## Novogenia ca laborator

În timp ce Novogenia pune accentul principal pe grupul de laborator de tip 4 (laborator de testare preventivă și de lifestyle), funcționează și în zonele laboratoarelor de testare genetică de tip I și de tip II. Totuși, în cursul acestui document vreau să mă concentrez asupra diferențelor esențiale dintre competitorii Novogenia care aparțineau categoriilor de laboratoare de tip III și de tip IV.

### 1. Novogenia nu efectuează vânzări prin Internet

Vanzările pe internet de testare genetică reprezintă o nouă piață emergentă. Testele genetice non-medicale, cum ar fi managementul greutateii sau testările genetice ale originilor, sunt de obicei disponibile pe internet și prezintă un risc redus pentru persoane în cazul unei dezinformări. Ca atare, aceste tipuri de teste genetice pot fi foarte bine oferite prin internet și, cel puțin după cunoștințele mele, nu există nici o restricție legală pentru distribuirea testelor genetice non-medicale, fără asistența unui medic sau specialist calificat.

Când testele genetice direct-la-consumator acoperă riscurile de îmbolnăvire, totuși cadrul juridic al mai multor țări începe să aibă efect. În țările precum Austria, Germania și Elveția, testele medicale genetice sunt interzise, cu excepția cazului în care un medic consultă pacientul și solicită efectuarea testului genetic la laborator. Ca atare, testarea genetică direct-la-consumator prin internet, cu accent pe testele genetice medicale, este interzisă prin lege în Austria, Germania și Elveția. Majoritatea celorlalte țări europene nu au astfel de legi restrictive și acolo este legal să oferim teste genetice medicale în această formă. Oricum, legea europeană permite exportul unor astfel de servicii de testare genetică pentru uz medical, dacă țara în care se desfășoară nu are o astfel de restricție la solicitarea unui test medical genetic.

Ca atare, testele medicale genetice prin Internet sunt disponibile și în țările care interzic un astfel de test prin lege. Acest lucru a adus unor furnizori de testare genetică direct-la-consumator o reputație proastă. O problemă suplimentară a vanzărilor de teste genetice prin Internet este conflictul pe care îl creează cu distribuitorii companiei. În cazul în care compania X de testare genetică direct-la-consumator oferă serviciile sale printr-un distribuitor care câștigă un client, distribuitorul este probabil să piardă acel client prin intermediul magazinului online al companiei X, unde clientul poate cumpăra testul genetic, uneori chiar pentru o sumă mai mică. Astfel, vanzările prin Internet, precum și vanzările prin intermediul distribuitorilor, cauzează adesea o multitudine de conflicte pentru distribuitor.

Novogenia este o companie de vânzări non-Internet, care funcționează exclusiv prin distribuitori și nu deservește clienți individuali. Dacă clienții individuali contactează Novogenia, aceștia se adresează celui mai apropiat distribuitor din vecinătatea clientului.

## 2. Novogenia administreaza popriul laborator

Cele mai multe companii directe-la-consumator, precum si laboratoarele de lifestyle și de preventie, mentin costurile scazute prin externalizarea activitatii lor de laborator catre un laborator medical comercial sau un laborator al universitatilor. In timp ce acest lucru face afacereas mult mai usoara pentru aceste tipuri de laboratoare, exista si o serie de dezavantaje semnificative.

In multe cazuri, laboratoarele externalizate sunt obligate sa efectueze o analiza numai daca, de exemplu 50 sau 96 de mostre sunt trimise in acelasi timp. Acest lucru poate provoca adesea timpi de asteptare foarte mari pentru prima mostra, deoarece trebuie sa astepte colectarea intregului lot de mostre inainte de analiza. In unele cazuri, acest lucru poate duce la un timp de asteptare de pana la 10 saptamani inainte ca o mostra sa fie analizata.

In plus, daca analiza este externalizata, compania are un control foarte redus asupra controlului calitatii. De-a lungul istoriei noastre am acumulat si o experienta in ceea ce priveste externalizarea laboratoarelor si, chiar daca unele dintre ele aveau acreditari foarte bune, ratele de eroare a analizelor lor erau uneori acceptabil de mari.

In plus, concentrarea unui laborator de furnizori se poate schimba, ducand la scaderea calitatii serviciilor sau poate chiar la decizia de a intrerupe furnizarea serviciilor de testare genetica catre companie. Acest lucru poate duce adesea la o perturbare critica a serviciilor, care este incomoda pentru distribuitor si pentru clientul final. Mai mult, externalizarea serviciilor de testare genetica catre un laborator va limiteaza, de obicei, alegerea tehnologiei, deoarece va limitati la tehnologia utilizata de laboratorul extern, care nu este intotdeauna cea mai buna alegere.

In consecinta, Novogenia a decis să infiinteze si sa isi pastreze laboratorul propriu medical foarte performant. Acest laborator a fost optimizat si configurat exclusiv pentru aceste tipuri de teste genetice si astfel nu exista alte proiecte de laborator care sa interfereze cu performanta sau calitatea testelor genetice efectuate.



### 3. Novogenia e mereu la curent cu varful tehnologiei

Novogenia si-a infintat laboratorul in 2009 si utilizeaza echipamentele cele mai avansate din domeniul tehnologic de analiza a dizolvarii la inalta rezolutie. Capacitatea a fost de 100 de teste genetice diferite care trebuie efectuate intr-un ciclu de 2 ore.

In 2011, capacitatea si tehnologia au fost depasite, iar Novogenia si-a intrerupt tehnologia de analiza deja veche si a modernizat-o pana la hibridizarea cu sonde fluorescente a probelor, capabila sa efectueze 384 de teste genetice diferite per ciclu de 2 ore. In plus, tehnologia a fost complet automatizata, fiind capabila sa lucreze 24 de ore pe zi si 7 zile pe saptamana. Acest lucru a imbunatatit timpul de prelucrare si abilitatea de a testa mai multe gene per client.

In 2015, tehnologia s-a imbunatatit si mai mult si Novogenia si-a inceput tranzitia catre o tehnologie de analiza si mai puternica. Platforma de analiza a microfluidelor permite acum efectuarea a 9000 de teste genetice diferite intr-un ciclu de 2 ore.

In timp ce aceste tranzitii la noile tehnologii sunt foarte costisitoare si necesita o munca intensiva, Novogenia se straduieste sa ramana mereu la varful tehnologiei in testarea genetica.

#### 2009: Tehnologia de analiza a dizolvarii la inalta rezolutie

- 100 de teste genetice la un ciclu de 2h
- Capacitate: 8000 teste genetice per luna

#### 2011: Tehnologia de hibridizarea cu sonde fluorescente a probelor

- 384 de teste genetice la un ciclu de 2h
- Operarea automatizata total 24/7
- Capacitate: 138 000 de teste genetice per luna

#### 2015: Tehnologia Microfluidizarii

- 9000 de teste genetice la un ciclu de 2h
- Capacitate: 720 000 de teste genetice per luna

#### Informatii generale:

*Un test genetic inseamna ca o variatie genetica este masurata intr-o singura gena si la o singura persoana. Multe programe de testare genetica necesita testarea mai multor gene, care trebuie luate in considerare cand se evalueaza capacitatea.*

## 4. Avantajele tehnologiei de analiza Novogenia

Exista o serie de tehnologii, care pot fi utilizate pentru a testa variatiile genetice:

### Secventierea Sanger:

Aceasta tehnologie este foarte veche, dar este inca considerata una dintre standardele de aur ale testarii genetice. Cu aceasta tehnologie, este citit un sir de litere genetice din genomul persoanei, intr-o reactie destul de complicata si costisitoare. Rezultatele sunt afisate ca si curbe care necesita interpretare umana pentru a obtine rezultatul potrivit. Cu toate acestea, pentru aceasta tehnologie, au fost raportate rate de eroare de pana la 20% . Datorita procedurii foarte complicate si a reactivilor scumpi, acest tip de analiza nu este o alegere buna pentru masurarea variatiilor genetice.

### Polimorfismul lungimii fragmentului de restrictie a gelului Agarose:

De asemenea, aceasta tehnologie foarte veche poate fi utilizata pentru a taia fragmente genetice amplificate mici. Daca se taie fragmentul, o anumita mutatie genetica este prezenta. Daca fragmentele nu pot fi taiate, nu exista nicio mutatie genetica. Limitarea efectuarii la cel mult 20 de probe simultan, precum si durata lunga de procesare implicata si procedura de munca intensiva nu fac aceasta analiza ca sa fie o alegere buna pentru masuratorile de variatie genetica.

### Micro-matrici ADN:

In principiu, aceasta este o tehnologie foarte puternica, care a fost initial inventata in scopuri de cercetare. Permite laboratorului sa masoare pana la 1 milion de variatii genetice ale unui singur individ si aceste variatii genetice sunt de obicei intercalate la distante egale pe tot parcursul genomului persoanei. In timp ce acest numar poate suna foarte impresionant, in realitate, doar cateva sute dintre acestea au o semnificatie medicala sau de lifestyle. Majoritatea dintre ele exista pur si simplu si nu au niciun efect asupra corpului si, prin urmare, nu au relevanta medicala sau de lifestyle.

Motivul pentru care atat de multe variatii genetice sunt testate cu acest sistem, este deoarece aceste micro-matrici ADN pot fi folosite pentru cercetare. Cercetatorii pot, de exemplu, sa ia 1000 de pacienti diabetici si 1000 de indivizi sanatosi si sa compare fiecare dintre cele 1 milioane de variatii genetice dintre cele două grupuri. In multe cazuri, acestia descopera apoi ca o variatie genetica dintr-o locatie anterior neidentificata este mai frecventa la diabetici decat la persoanele sanatoase. Acest lucru permite concluzia ca, in aceasta pozitie, trebuie sa existe o gena asociata cu diabetul, care poate fi ulterior investigata. Cu alte cuvinte, aceasta tehnologie are beneficii mari in cercetare pentru compania care o foloseste. Dezavantajul acestei tehnologii este ca nu va permite sa testati toate variantele genetice pe care doriti sa le testati.

Aproximativ 30% din variațiile genetice, importante pentru sănătatea unei persoane, nu pot fi analizate și de obicei lipsesc din astfel de micro-matrici ADN.

Aceasta provoacă problema, deoarece atunci când o persoană utilizează o astfel de tehnologie pentru a determina, de exemplu, riscul sau pentru o anumită boală, unde sunt implicate 10 variații genetice, informațiile adunate vor acoperi doar aproximativ 7 dintre aceste 10 variații genetice importante. Aceasta oferă o imagine incompletă a riscului de îmbolnăvire și poate determina clienții să traga concluzii greșite. Atunci când comparăm portofoliul nostru cu cele mai puternice micro-matrici ADN disponibile pe piață, constatăm că vom rata cel puțin 30% din toate variațiile genetice importante. Cu o precizie de aproximativ 99%, această tehnologie este relativ precisă în comparație cu tehnologiile mai vechi. În multe cazuri, totuși, rezultatele variațiilor genetice individuale nu sunt destul de clare, ceea ce cauzează goluri neplăcute în raportul final.

#### Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung:

Această tehnologie foarte robustă a devenit noul standard de aur în analiza variațiilor genetice. Laboratorul trebuie să aleagă variațiile genetice pe care dorește să le analizeze și apoi trebuie să fie elaborată o configurație genetică a reactivilor (denumită test) pentru fiecare variație genetică. Acest lucru necesită mult mai mult timp decât, de exemplu, utilizarea micro-matricilor ADN, dar oferă laboratorului flexibilitatea de a alege toate variațiile genetice importante pentru o boală. Dezavantajul este că utilizarea reactivului devine destul de semnificativă (și, prin urmare, crește costurile) dacă se analizează câteva duzini sau chiar câteva sute de variații genetice per persoană. A doua extindere de tehnologie la Novogenia a folosit hibridizarea sondei fluorescente până când numărul de gene de testat a devenit limitat.

#### Microfluidizare:

Microfluidizarea este, în esență, miniaturizarea reacțiilor normale de testare genetică utilizând tehnologia de hibridizare a sondei fluorescente. În cazul în care cantitatea de reactivi necesari anterior pentru a testa o variație genetică la o singură persoană, este acum posibil să se testeze câteva sute de variații genetice în același timp. Canale foarte mici sunt folosite pentru a presa reactivii și probele în mai puțin de 10 nL camere mici, unde are loc reacția.

Tehnologia promite o precizie de 99%, dar în laboratorul nostru am observat o precizie mai mare de 99,97%. Flexibilitatea și robustețea acestei tehnologii o transformă întruna dintre cele mai puternice tehnologii disponibile în prezent pentru analiza variațiilor genetice.

## 5. Novogenia are o rata a prelevarilor repetate foarte mica

Tampoanele pentru saliva sunt un material de proba inherent dificil, deoarece depind de procedura corecta de colectare pentru a furniza o mostra buna. Datorita acestei dificultati, majoritatea laboratoarelor genetice au o rata a prelevarilor reptate de aproximativ una din 30, ceea ce inseamna ca fiecare al treilea client ar trebui sa trimită o alta mostra. Novogenia a depus mult efort pentru optimizarea acestui proces si a stabilit o rata a prelevarilor repetate impresionanta, de una la 150. Acest lucru se face printr-o serie de masuri specifice:

In primul rand, folosim tampoane de saliva care se usuca in tub. Uscarea acestora in afara tubului cu risc de amestecare sau posibilitatea ca ciupercile sa creasca in interiorul tubului, daca uscarea nu este completa, poate fi evitata in acest caz. In al doilea rand, folosim trei tampoane de saliva in loc de un singur sistem de colectare. Acest lucru ne permite sa avem trei incercari de extragere a ADN-ului in cazul in care calitatea ADNului nu este buna. In cele din urma, analizam fiecare tampon de pana la trei ori, adaugand pana la noua incercari complete de analiza, înainte de a solicita alta proba.

## 6. Rapoarte care sunt inteligibile

Cele mai multe laboratoare emit rapoarte cu termeni tehnici greoi, facandu-le sa fie nepotrivite pentru clientii finali si profesionistii medicali neinstruiti. Novogenia pune accentul pe crearea de rapoarte inteligibile si le testeaza in mod frecvent pe persoane nonmedicale pentru a asigura o comunicare eficienta si corecta.

## 7. Imbunatatirea continua a rapoartelor de analiza

La momentul redactarii acestui articol (2015), rapoartele noastre sunt in prezent la versiunea 387. Asta inseamna ca, de la crearea primelor rapoarte, acestea au fost modificate si imbunatatite de 387 de ori.

Feed-back-ul clientilor este luat in serios, iar daca exista modalitati de imbunatatire a rapoartelor si a comunicarii pentru o mai buna experienta a utilizatorului, acestea sunt integrate in rapoarte. Multe produse ale competitorilor nu s-au schimbat de la prima creare, deoarece aceste companii se concentreaza adesea mai degraba pe marketing, decat pe pastrarea produselor la cel mai nou nivel al stiintei.

Deoarece Novogenia lucreaza exclusiv prin intermediul partenerilor locali de redistribuire, isii poate pune canaliza energia spre crearea de produse de testare genetica mai noi si mai bune decat sa investeasca timp si energie in campanii de marketing.

## 8. Planuri de actiune, nu diagnostic

Companiile de testare genetica direct-la-consumator, precum si noile companii de testare genetica de preventie și lifestyle tind sa se concentreze foarte mult asupra intrebarii: “ Ce risc genetic port in genele mele?”, care imi place să o descriu ca focus pe diagnostic . In 2009, cand Novogenia si-a inceput activitatea, am fost, de asemenea, foarte concentrati asupra diagnosticarii riscurilor sau a caracteristicilor genetice. De exemplu, produsul nostru de gestionare a greutatii a fost format din 6 variatii genetice (acum avem 8) si am oferit clientul informatii precum: sunteti sensibil la carbohidrati si insensibil la grasime, deci incercati sa reduceti carbohidrati si sa cresteti aportul de grasimi pentru a pierde in greutate.

Majoritatea clientilor au considerat acest lucru foarte interesant, dar nu multi au reusit sa utilizeze aceasta informatie pentru a-si schimba stilul de viata si pentru a pierde in greutate. Privind la produsele competitorilor, vad aceleasi greseli tipice incepatorilor in multe privinte. Ei se concentreaza prea mult pe informatiile codificate a genelor si prea putin pe cum sa foloseasca aceste informatiile in beneficiul persoanelor.

Ne-a trebuit multa experienta si ani de dezvoltare pentru a imbunatati continuu programul pentru a produce rezultate bune si consecvente in ceea ce priveste pierderea in greutate prin programul nostru. Astazi, aproximativ doar primele cinci pagini sunt de fapt despre diagnostic, restul de 200 de pagini se concentreaza pe modul de utilizare eficienta a acestor informatii. Clientii au nevoie de indrumari cu privire la modul in care isi pot schimba dieta, indrumarea cum sa-si creeze un program de exercitii personalizat, indrumari cu privire la modul de urmarire al rezultatelor si instrumente suplimentare, cum ar fi o carte de retete personalizate. Toate aceste lucruri s-au dezvoltat si imbunatatit in ani si acesta este probabil punctul in care diferenta dintre Novogenia si competitorii săi este cea mai mareata.

## 9. Produse aditionale – Fabricate de grupul Novogenia

In timp ce testarea genetica si informatiile codificate reprezinta o unealta foarte puternica, posibilitatile nu se termina aici. Este posibil sa se creeze produse personalizate, cum ar fi suplimente sau carti de retete, bazate pe structura genetica individuala pentru a va ajuta sa utilizati informatiile genetice.

Majoritatea companiilor de testare genetica nu se aventureaza in acest domeniu si putinii care o fac, externalizeaza catre producatori care nu sunt pregatiti pentru a produce produse la scara mica, cum ar fi un amestec de vitamine pentru o singura persoana. Rezultatul tipic este ca producatorul produce probabil 5 amestecuri diferite de vitamine, iar laboratorul incearca apoi sa aleaga cea mai buna potrivire pentru o persoana, in loc sa producă suplimentul specific nevoilor persoanei.

Avand in vedere ca era imposibil pentru Novogenia sa gaseasca un furnizor care sa poata produce nivelul de personalizare in suplimente, am decis sa preluam productia suplimentelor in propriile maini. Astazi, Novogenia achizitioneaza materii prime de vitamine de la furnizorii de inalta calitate si produce micro-transportoare cu propriile facilitati si impacheteaza fiecare amestec de vitamine bazat pe profilul genetic unic al fiecarui client. De exemplu: cu peste 700 de bilioane de potentiale rezultate genetice, practic nici un client nu va obtine acelasi produs ca un alt client. Acesta este nivelul la care ar trebui sa se afle personalizarea produselor.

## 10. Nivel ridicat de control al calitatii

Laboratorul genetic Novogenia este situat in Austria. In aceasta tara, este necesara certificarea guvernului pentru testare genetica medicala, care este destul de dificil de obtinut si de pastrat. Novogenia a optat, de asemenea, pentru certificarea optionala iso-15189 pentru laboratoarele medicale pentru a asigura standardul ridicat al calitatii. Pentru a imbunatati procesul de control al calitatii si pentru a accelera procesul si in laborator, controlul calitatii a fost in mare masura automatizat cu un software pe care producatorii de software Novogenia l-au creat special pentru acest scop. Suntem controlati in mod curent de catre guvernul austriac, auditori de control de calitate, precum si de auditori profesionisti angajati de clientii nostri. Opinia recurenta a auditorilor este aceea ca avem tendinta de a depasi cerintele din toate domeniile si am obtinut cele mai mari scoruri, pe care unii dintre auditorii nostri le-au dat vreodata unei companii sau unui laborator.

## 11. Novogenia adera la cele mai inalte standarde de transparenta stiintifica

Toata stiinta functioneaza sub principiul conform caruia trebuie sa se mentioneze sursa oricarei afirmatii stiintifice facute si ca trebuie sa oferi oamenilor de stiinta independenti posibilitatea de a verifica munca pentru erori. Acest lucru asigura faptul ca, si in cazul in care un laborator de testare genetica produce o greseala in interpretarea rezultatelor genetice, aceste erori sau afirmatii incorecte sunt descoperite si corectate.

Multe companii de testare genetica au decis sa-si pastreze indicatorii si procedurile secrete. In multe cazuri, nu sunteti informat despre variatiile genetice testate, modul in care aceste informatii sunt utilizate pentru a crea programul (managementul greutatii) si ce stiinta a fost utilizata pentru a crea acest produs. In timp ce aceste companii afirma ca astfel isi protejeaza proprietatea intelectuala, adesea nu exista nici o modalitate de a ascunde o lipsa inerenta de abordare stiintifica in dezvoltarea acestui program si de a ascunde faptul ca unele sau toate afirmatiile facute ar putea sa nu aiba niciun temei stiintific.

Novogenia urmeaza cel mai inalt nivel de transparenta stiintifica. Toate studiile utilizate pentru produsele noastre sunt enumerate in sectiunea de referinta si am depus eforturi mari in comunicarea variatiilor genetice analizate, rezultatul genetic al persoanei pentru care s-a facut analiza si interpretarea concluziilor extrase din aceste rezultate. Criticii independenti sau oamenii de stiinta vor avea intotdeauna posibilitatea de a verifica rezultatele si interpretarea noastra pentru erori.

Acest tip de abordare deschisa devine vulnerabila fata de partile externe care verifica afirmatiile noastre, dar asigura cel mai inalt nivel de validitate stiintifica si ne impiedica să facem afirmatii care sunt pur stiintifice, dar nu si adevarate.

## 12. Criteriile de alegere a genelor potrivite pentru analiza

In fiecare an, primim in jur de 160.000 de noi lucrari stiintifice din domeniul stiintei vietii, multe dintre ele concentrandu-se pe genetica. De asemenea, de multe ori facem noi descoperiri conform carora o mutatie intr-o anumita gena pare a fi un factor de risc pentru o anumita boala. In multe cazuri, primele descoperiri stiintifice nu pot fi replicate de alti oameni de stiinta pe alte populatii, ceea ce face probabil ca aceste afirmatii initiale sa fi fost incorecte. Ca o consecinta, trebuie aplicate criterii de selectie foarte stricte pentru studiile genetice pentru a ne asigura ca afirmatiile genetice facute sunt, de fapt, corecte si valide din punct de vedere stiintific.

**Iata criteriile care trebuie indeplinite pentru ca Novogenia sa integreze un test genetic in programe de preventie si lifestyle:**

### 1. Exista suficiente studii stiintifice privind aceasta variatie genetica?

Avand un studiu stiintific efectuat de un om de stiinta genetica asupra unei singure populatii, nu este niciodata suficient sa putem spune ca acest fapt este dovedit stiintific. Criteriul minim in stiintele medicale este sa aiba cel putin trei studii bine concepute si studii genetice mari care au fost realizate de cel putin trei oameni de stiinta diferiti (pentru a impiedica aceiasi oameni de stiinta sa faca aceeasi greseala in alte studii) si sa se desfasoare pe trei populatii diferite (pentru a preveni o coincidenta in populatia studziata pentru a cauza un rezultat gresit). Doar daca acelasi risc de boala poate fi observat la fiecare dintre aceste populatii testate de fiecare dintre acesti oameni de stiinta, stim ca este valid din punct de vedere stiintific sa presupunem ca aceasta variatie genetica este un factor de risc pentru o anumita boala.

## 2. Variatia genetica are un impact semnificativ asupra riscului de imbolnavire?

In unele cazuri, o variatie genetica ar putea creste riscul bolii cu 1%. Daca această boala este, de asemenea, foarte rara, de exemplu doar 1 din 1000 de persoane sufera de aceasta, cresterea cu un procent de risc este ne semnificativa pentru sanatatea persoanei. Ca o consecinta, Novogenia alege numai variatii genetice care au un impact semnificativ asupra riscului de boala al unei persoane pentru a justifica testarea acestei variatii genetice

## 3. Este variatia genetica si suficienta pentru a justifica testarea?

Unele variatii genetice sunt foarte, foarte rare. Intoleranta congenitala la fructoza, de exemplu, apare numai la 1 din 50.000 de indivizi. In consecinta, ar fi nevoie de 50 000 de persoane pentru a fi testate ca o persoana sa beneficieze de acest test genetic. Acest tip de teste genetice ar putea fi util in situatii clinice rare, in sa pentru un serviciu de preventie acest test genetic nu ar fi relevant, chiar daca ar putea fi un test care ar putea fi vandut foarte bine cu un marketing corect.