Abstrakt

V posledních letech dochází k významnému nárustu výskytu obezity a s tím souvisejícímu nárůstu počtu pacientů s diabetem 2 typu, kardiologickými problémy a k předčasnému úmrtí. Mezi nejnebezpečnější formy obezity řadíme její monogenní typ, neboť se jedná o nemoc způsobenou kauzální mutaci jediného genu s typickým fenotypem hyperfagie a morbidní obezity. Cílem této bakalářské práce je shrnutí nejvýznamnějších genových mutací, které mohou způsobovat monogenní formu obezity. První kapitoly nastiňují obecné genetické příčiny obezity a význam Leptin-Melanocortinové dráhy s ohledem na její úlohu v energetické homeostázi. Navazující kapitoly se věnují genům, které s monogenní obezitou souvisejí, a to zejména *MC4R, LEP, LEPR, SIM1* a *BDNF*. Dále je rovněž pojednáváno o nových možnostech léčby včetně nového léku setmelanotidu.

Klíčová slova:

Genetika, Obezita, Monogenní obezita, Leptin-Melanocortinová dráha, MC4R, Setmelanotid