

Folát neboli vitamín B9 je ve vodě rozpustná esenciální živina uplatňující se v důležitých buněčných procesech, mezi něž patří metabolismus aminokyselin, methylace a syntéza nukleotidů. Poslední dva z těchto procesů hrají klíčovou roli v časném embryonálním vývoji. Před téměř 30 lety bylo potvrzeno, že suplementace kyselinou listovou pomáhá předcházet defektům nervové trubice embrya a od té doby je ženám v reprodukčním věku obecně doporučováno přijímat 400 µg folátu denně. Navzdory tomu je ale deficit folátu poměrně častým jevem a v těhotenství může vést ke vzniku vrozených vývojových vad a těhotenských komplikací. Tato práce shrnuje nejnovější poznatky o asociaci defektů nervové trubice a potratů s bodovými polymorfismy v genech kódujících enzymy metabolismu folátu u člověka, přičemž je zaměřena především na gen pro enzym 5,10-methylentetrahydrofolát reduktázu (MTHFR). Dále se tato práce věnuje i potenciálním mechanismům protektivního účinku folátu, jež by se mohly uplatňovat v prevenci defektů nervové trubice a jsou studovány převážně na modelových organismech.

Klíčová slova: folát, embryo, defekty nervové trubice, MTHFR, homocystein, potrat, bodové polymorfismy