

Abstrakt

Obezita je komplexní multifaktoriální onemocnění, které představuje jeden z největších zdravotních problémů současnosti. Prevalence nadváhy a obezity celosvětově stále narůstá jak u dospělé, tak i u dětské populace. Nadměrná hmotnost v raném věku může být spojena s dalšími metabolickými komplikacemi a většina obézních dětí zůstává obézních i v dospělosti, což se pojí s dalšími zdravotními riziky. Navzdory dlouhodobému a intenzivnímu výzkumu příčin a mechanismů vedoucích k rozvoji nadměrné tělesné hmotnosti, zůstávají některé aspekty tohoto onemocnění stále neobjasněné.

Diplomová práce sestává ze dvou samostatných studií, které reprezentují možné přístupy ve výzkumu genetického pozadí obezity.

První část práce představuje průřezová studie 1947 českých adolescentů, u kterých byla provedena asociační studie zjišťující efekt sportovní aktivity na tělesné složení a metabolické zdraví. Hodnocen byl také vliv polymorfismu rs686989 v genu *ZBTB16* na vybrané antropometrické a biochemické parametry související s nadváhou a obezitou. Získané výsledky svědčí o pozitivním vlivu sportovní aktivity na některé antropometrické a metabolické parametry u chlapců i u dívek v adolescentním věku, nicméně s jistými pohlavně specifickými rozdíly. Kromě toho bylo zjištěno, že polymorfismus rs686989 v genu *ZBTB16* pravděpodobně má určitý efekt na antropometrické a biochemické parametry, i když tento efekt je velmi jemný.

Druhou část práce tvoří longitudinální studie, ve které bylo využito techniky masivního paralelního sekvenování exomu za účelem identifikace variant potenciálně asociovaných s polygenní obezitou v souboru pacientů s podezřením na monogenní obezitu. Frekvence nalezených variant byla následně zjišťována v tzv. skupině osob se zvýšeným rizikem obezity a ve skupině nerizikových jedinců. Frekvence nalezených variant se mezi skupinami rizikových a nerizikových jedinců signifikantně nelišila.

Diplomové práce dokládá různorodost etiopatogeneze polygenní obezity i výzkumu jejích příčin.

Klíčová slova: polygenní obezita, sportovní aktivita, *ZBTB16*, celoexomové sekvenování, COPAT