

## Souhrn

Anorexia nervosa (AN) a bulimia nervosa (BN) jsou choroby se značnými individuálními odchylkami. Genetické pozadí hraje důležitou roli v náchylnosti ke vzniku a závažnosti onemocnění. Pro vyhodnocení vztahu mezi genetickými faktory a subtypy onemocnění jsme použili genotypizaci a zároveň analýzu vývoje vybraných klinických parametrů. Sledovali jsme skupinu 75 pacientů s AN (1. studie), 127 pacientů s AN a BN (2. studie), diagnostikovaných podle DSM-4 a MKN-10 a přispěli do souboru GWAS, který čítá 2907 pacientek s AN. Výsledky 1. studie podporují asociaci polymorfizmu -1438G/A v serotoninovém receptoru 5-HT<sub>2A</sub> s onemocněním AN a přinášejí srovnání s jinými studiemi pomocí metaanalýzy. U dalších polymorfizmů odpovědných za neurotransmisi serotoninu (serotoninový transportér 5-HTT: polymorfizmus LPR a VNTR) tato studie nastínila odlišný trend asociace LPR s onemocněním AN u české populace než ostatní publikované studie. U 5-HTT VNTR polymorfizmu nebyla pozorována žádná asociace. 2. studie se zabývala vlivem hemoxygenázy-1 (zásadní protektivní faktor při metabolickém stresu) na poruchy příjmu potravy v interakci s environmentálními vlivy. Zkoumali jsme rizika pro AN a BN založená na genetických lokusech, odpovědných za zvýšenou náchylnost k onemocnění i přidaný efekt environmentálních rizikových stresových faktorů.