

Úvod: Diabetes mellitus druhého typu (T2DM) je celosvětově rozšířené civilizační onemocnění, jehož prevalence neustále narůstá. Ačkoli je pravděpodobnost jeho manifestace spojována především s environmentálními faktory, i genetické předpoklady hrají významnou roli. Cílem naší práce bylo zjistit souvislost 4 polymorfismů s rizikem vzniku T2DM u české populace. Polymorfismy rs10203174 *THADA*, rs6819243 *MAEA*, rs849135 *JAZF1* a rs1552224 *ARAPI* (*CENTD2*) jsme vybrali na základě jejich rizikovosti v britské populaci.

Metodika: Studovali jsme skupiny celkem 712 českých pacientů s T2DM a 752 zdravých kontrol, vybraných jako náhodný vzorek české populace ve studii post-MONICA. Genotypizace rs10203174 a rs6819243 probíhala analýzou PCR–RFLP. Analýza genotypů rs849135 a rs1552224 byla provedena pomocí real-time PCR. Výsledky byly analyzovány výpočtem odds ratio (OR) a chí-kvadrátu.

Výsledky: Pro variantu rs1552224 se podařilo statisticky významně ($P = 0,01$) prokázat její rizikovost. Hodnota OR pro rizikovou alelu T je 1,37 (95% CI 1,07 – 1,75). U polymorfismů rs10203174, rs6819243 a rs849135 žádná signifikantní závislost s onemocněním nebyla prokázána. Pro rs10203174 je hodnota OR alely C 1,20 (95% CI 0,91 – 1,56, $P = 0,20$), OR alely T polymorfismu rs6819243 je 1,12 (95% CI 0,71 – 1,77, $P = 0,61$) a pro rs849135 odpovídá OR alely A hodnotě 1,03 (95% CI 0,76 – 1,38, $P = 0,86$).

Závěr: Na rozdíl od britské populace varianty rs10203174, rs6819243 a rs849135 u české populace významně neovlivňují riziko manifestace T2DM. Rs1552224 TT homozygoti mají 1,4x zvýšenou pravděpodobnost vzniku onemocnění.