

## Annexes

### Annex I

Gene	Region	Code	Mutation		Effect
DRD2	promoter	rs1799732	SNP	-141C ins/del	increased expression
DRD2	promoter	rs12364283	SNP	T-844C	increased expression
DRD2	intron 5	rs2283265	SNP	C/A	adding exon 6
DRD2	intron 6	rs1076560	SNP	C/A	adding exon 6
DRD2	exon 7	rs6277	SNP	C957T	altered folding
DRD2	exon 7	rs1801028	SNP	C960G	altered function
ANKK1	exon 8	rs1800479	SNP	C32806T	altered substrate sp.

Table 4: Table of the most common single nucleotide polymorphism (SNP) in DRD2 gene. The rs1799732 located in the promoter region (Arinami et al., 1997) and rs12364283 in the conserved suppressor domain have an effect on the gene expression (Zhang et al., 2007). Polymorphisms rs2283265 in intron 5 and rs1076560 in intron 6 alter the expression ratio of splice isoforms in favor of a long variant D<sub>2L</sub> (Zhang et al., 2007). The rs6277 in exon 7 affects stability of mRNA (Duan et al., 2003) and thus receptor availability (Smith et al., 2017). The rs1801028 in exon 7 is likely to reduce inhibitory effect of DRD<sub>2</sub> on cAMP synthesis (Yao et al., 2014) and rs1800479 in the vicinity of the ANKK1 gene affects the expression of DRD<sub>2</sub> (Grandy et al., 1989a) and substrate specificity (Neville et al., 2004).

## Annex II

No.	sample	DNA concentration (ng/μl)
1	PET1	56.3
2	PET2	18.7
3	PET3	13.8
4	PET4	167
5	PET5	37.7
6	PET6	2.36
7	PET7	32.9
8	PET8	38.3
9	PET9	5.67
10	PET10	5,32
11	PET11	3,75
12	PET13	26.12
13	PET15	31
14	PET16	43.8
15	PET17	128
16	PET18	39,3
17	PET19	213
18	PET20	53.1
19	PET21	7.4
20	PET22	19.6
21	PET23	288

Table 7: DNA concentration measured by Qubit® 2.0 Fluorometer (Invitrogen by Life Technologies).

### Annex III

Group 1 (athletes)	Total (16)		men (12)		women (4)	
	mean	SD	mean	SD	mean	SD
<b>Novelty Seeking (NS)</b>	<b>105.88</b>	<b>17.02</b>	<b>103.50</b>	<b>18.69</b>	<b>113.00</b>	<b>8.83</b>
Exploratory excitability (NS1)	34.00	5.92	33.08	6.44	36.75	3.10
Impulsiveness (NS2)	24.00	6.19	23.08	6.68	26.75	3.77
Extravagance (NS3)	27.25	8.29	26.42	8.11	29.75	9.57
Disorderliness (NS4)	20.63	3.52	20.92	4.03	19.75	0.96
<b>Harm Avoidance (HA)</b>	<b>79.31</b>	<b>20.21</b>	<b>81.75</b>	<b>20.93</b>	<b>72.00</b>	<b>18.46</b>
Anticipatory worry (HA1)	25.50	7.47	27.17	7.80	20.50	3.32
Fear of uncertainty (HA2)	18.38	5.90	18.42	6.63	18.25	3.59
Shyness (HA3)	18.81	5.23	18.58	3.94	19.50	8.89
Fatigability (HA4)	16.63	5.94	17.58	5.88	13.75	5.91
<b>Reward Dependence (RD)</b>	<b>104.81</b>	<b>11.00</b>	<b>107.50</b>	<b>10.83</b>	<b>96.75</b>	<b>7.72</b>
Sentimentality (RD1)	29.06	4.02	30.00	3.33	26.25	5.12
Openness to warm communication (RD2)	37.06	6.23	38.08	5.45	34.00	8.29
Attachement (RD3)	20.19	5.29	20.67	5.16	18.75	5.32
Dependence (RD4)	18.50	3.22	18.75	3.28	17.75	3.40
<b>Persistence (PS)</b>	<b>130.13</b>	<b>16.80</b>	<b>131.46</b>	<b>22.75</b>	<b>135.75</b>	<b>23.88</b>
Eagerness to effort (PS1)	30.94	4.95	30.25	5.07	33.00	4.55
Work-hardened (PS2)	30.69	4.44	30.17	3.88	32.25	6.24
Ambitious (PS3)	39.31	6.00	38.67	4.91	41.25	9.22
Perfectionist (PS4)	29.19	16.80	29.17	5.34	29.25	5.44
Group 2 (control)	Total (18)		men (4)		women (14)	
	mean	SD	mean	SD	mean	SD
<b>Novelty Seeking (NS)</b>	<b>97.78</b>	<b>13.30</b>	<b>102.00</b>	<b>4.55</b>	<b>96.57</b>	<b>14.82</b>
Exploratory excitability (NS1)	31.72	5.10	32.75	8.06	31.43	4.31
Impulsiveness (NS2)	22.67	6.19	21.00	6.78	23.14	6.20
Extravagance (NS3)	26.06	7.36	29.50	6.81	25.07	7.45
Disorderliness (NS4)	17.33	4.41	18.75	2.99	16.93	4.75
<b>Harm Avoidance (HA)</b>	<b>94.28</b>	<b>21.87</b>	<b>77.00</b>	<b>27.19</b>	<b>99.21</b>	<b>18.34</b>
Anticipatory worry (HA1)	29.94	8.00	22.75	9.03	32.00	6.67
Fear of uncertainty (HA2)	23.67	4.98	21.50	8.85	24.29	3.54
Shyness (HA3)	19.33	7.05	15.25	9.98	20.50	7.35
Fatigability (HA4)	21.33	7.58	17.50	9.81	22.43	6.80
<b>Reward Dependence (RD)</b>	<b>109.39</b>	<b>13.74</b>	<b>109.25</b>	<b>9.81</b>	<b>109.43</b>	<b>14.99</b>
Sentimentality (RD1)	29.94	4.22	25.50	3.32	31.21	3.60
Openness to warm communication (RD2)	37.78	5.85	41.00	2.45	36.86	6.26
Attachement (RD3)	21.11	5.39	21.75	5.32	20.93	5.59
Dependence (RD4)	20.56	3.67	21.00	2.16	20.43	4.05
<b>Persistence (PS)</b>	<b>120.89</b>	<b>19.22</b>	<b>112.75</b>	<b>20.66</b>	<b>123.21</b>	<b>18.93</b>
Eagerness to effort (PS1)	29.94	4.99	26.25	5.85	31.00	4.39
Work-hardened (PS2)	28.78	3.93	28.25	2.50	28.93	4.32
Ambitious (PS3)	34.28	7.32	33.25	7.85	34.57	7.45
Perfectionist (PS4)	27.89	5.60	25.00	5.23	28.71	5.61

Table 11: Mean scores and standard deviations of four temperaments and their subscales: novelty seeking, harm avoidance, reward dependence and persistence., Cronbach's  $\alpha$ , the coefficient for internal consistency, was higher than 0.7 for each personality dimension (data not shown).

## Annex IV

<b>Summary of Novelty seeking scale</b>	
+3	Severely high: consistently seeking for adventure and exploration, disorderly and unpredictable, intolerant of structure and monotony regardless of consequences, decisions based on impressions and intuitions, interests of friendships shifts rapidly without any sustained commitments
+2	Moderately high: usually seeks exhilaration from thrilling ventures and exploration of unknown places and situations, intolerant of structure and routine, trying to break rules, easily excitable, quick tempered and engaged in new ideas or people, convincing at role playing and dramatic exaggeration, prefers impulse spending but able to save for special occasions
+1	Mildly high: prefers pursuit of exciting thrills and exploration to familiar routines unless benefits from stable routines are highly likely, tolerates structure and discipline without much difficulty, more excitable and easily engage than average and more easily becomes disinterested and bored by monotony, prefers quick decisions based on impressions rather than detailed analysis, mildly histrionic, spends on impulse but responsibility avoids major debt
0	Average: equally tolerant of novelty and routine with choices depending on on what appears most beneficial, balanced in logical analysis and intuition, average amount of role playing and attention to saving, average excitability and rate of engagement/disengagement with people, activities or ideas
-1	Mildly low: prefers to stay with familiar routines unless benefits from new venture are highly likely. well organized but usually try to impose stable structures. slower to become excited than average, enjoy thrills and novelty when encountered but does not seek them out, usually prefers logical analysis over intuitive hunches but also often acts on first impression. limited role in playing and dramatic exaggeration, strong preference for saving and spending according to budgets
-2	Moderately low: prefers to stay in familiar routines unless benefits are from new ventures are nearly certain, orderly and disciplined, usually trying to impose stable structure and organization, reserved and controlled, slowly becomes excited, angry or enthusiastic or interested or attached, prefers detailed analysis but sometimes uses impressions tentatively, limited role playing and dramatic exaggeration, strong preference for saving
-3	Severely low: resists nearly all attempts to modify familiar routines, disinterested in novelty and exploratory pursuits regardless potential benefits, highly organized, trying to impose stable structure and consistent routine, highly controlled, rarely becoming angry or excited quickly, always required detailed analysis of complete information, direct and honest without playing or exaggeration, highly frugal with consistent effort to save budget, loyal and stoical, highly slow to form and change interests and social attachments

Table 16: Summary of novelty seeking scale: characterization of the individual NS dimension degrees in the original threedimensional model (TPQ). TPQ uses questions with true/false answers with seven/point scale as a result, instead of five-point scale as in TCI-R. However, characteristics remain the same. According to Cloninger (1987a, pp 576).

## Annex V: Informed consent (page 1)

Genlabs s.r.o.  
Poliklinika Medipont  
Matice školské 1786/17  
370 01 České Budějovice

### **Souhlas s účastí na vědeckém projektu: The Impact of “Dopamine Genes” on Novelty seeking Behavior.**

Projekt je zaměřen na vyšetření polymorfizmů genu pro dopaminový receptor D<sub>2</sub> (DRD<sub>2</sub>) a jejich vztahu k Novelty seeking behavior (NSB). NSB je povahová vlastnost, charakterizovaná jako tendence vyhledávat různé, komplexní a intenzivní senzací a zážitky za cenu fyzického, sociálního, právního a finančního riziku. Předpokládá se, že jedinci s touto charakteristickou črtou mají v mozku relativně vysokou obsazenost dopaminových receptorů D<sub>2</sub>. Projekt bude mít vědecký přínos, kterého snahou je objasnit vliv genů na lidskou povahu. Získaná data budou v anonymní podobě statisticky zpracována a poslouží jako podklad pro publikaci ve vědeckém časopise a podání grantové přihlášky na rozsáhlejší výzkum.

Jméno a příjmení vyšetřované/ho:.....

Rodné číslo:.....

Kontaktní adresa/email/telefon:.....

#### **A. Účel genetického laboratorního vyšetření**

- Zjištění variantních polymorfizmů v genu pro DRD<sub>2</sub>.

#### **B. PROHLÁŠENÍ VYŠETŘOVANÉ OSOBY**

**B. 1. Za výše uvedeným účelem souhlasím s poskytnutím bukalního stěru, který si provedu sám pomocí poskytnuté odběrové soupravy dle přiloženého návodu a s provedením níže uvedeného molekulárně genetického vyšetření:**

**Vyšetření polymorfizmů v genu pro DRD<sub>2</sub> souvisejících s možným výskytem novelty seeking behavior.**

#### **B. 2. Souhlas vyšetřované osoby s účastí na projektu:**

Potvrzuji, že mi bylo poskytnuto řádné vysvětlení k tomuto genetickému laboratornímu vyšetření a že jsem poskytnuté informace porozuměl/a.

## AnnexV: Informed consent (page 2)

### **B. 3. Rozhodl/a jsem, že se vzorkem bude po ukončení testování naloženo takto:**

#### Souhlas se skladováním

- Pokud to bude možné a/nebo účelné, bude můj vzorek skladován pro další vyšetření provedená k mému prospěchu a prospěchu mých příbuzných. Před genetickým vyšetřením, které by se provádělo za jinými účely než uvedeno v části A., budu řádně poučen/a a toto vyšetření bude vždy provedeno až s novým informovaným souhlasem. Vzorek bude skladován u poskytovatele zdravotních služeb uvedeného v záhlaví nebo v laboratoři spolupracujícího poskytovatele a to nejvýše po dobu 5 let.
- Jestliže bude vzorek mého biologického materiálu dále skladován, **souhlasím/nesouhlasím** s jeho využitím ke kontrole kvality DNA diagnostiky (vzorek je zcela anonymně použit jako kontrola pro vyšetření jiného pacienta).
- **Souhlasím/nesouhlasím\*** s tím, že mohu být znovu kontaktován/a, na uvedené adrese, za účelem souhlasu s využitím mého skladovaného biologického materiálu v konkrétním výzkumném projektu.

#### Nesouhlas se skladováním

- Můj vzorek bude po provedení genetického laboratorního vyšetření zlikvidován s tím rizikem, že nebude již možné v budoucnosti výsledek vyšetření v případě potřeby znovu ověřit a že zlikvidování vzorku může vést ke zhoršení dostupnosti diagnostiky u rodinných příslušníků. Dále jsem si vědom/a, že pro další genetické testování bude nutný nový odběr materiálu.

### **B. 4. Dále si přeji následující:**

- Abych s výsledky genetického laboratorního vyšetření : **byl(a) / nebyl(a) seznámen(a)\***

**Souhlasím s účastí na projektu týkajícího se výzkumu genetických variant souvisejících s novelty seeking behavior.**

**Na základě tohoto poučení prohlašuji, že souhlasím s odběrem příslušného vzorku z mého těla a s provedením výše popsaného genetického laboratorního vyšetření s podmínkami uvedenými výše. Jsem si vědom/a, že svůj souhlas mohu kdykoliv písemně odvolat.**

#### **Podpis vyšetřované osoby**

V .....

Dne.....

Podpis: .....

\* vybranou variantu označte

