

Transplantace srdce (TS) je prováděna u pacientů v terminální fázi srdečního selhání, u kterých všechny ostatní léčebné metody selhaly. Nejčastějšími příčinami takto závažného srdečního selhání jsou dilatační kardiomyopatie (DKMP) a ischemická choroba srdeční (ICHS). Osud pacientů po transplantaci srdce je velice variabilní. Predikce dlouhodobého přežívání pacientů není v současné době uspokojivá a dosud nebyl nalezen spolehlivý marker. Řada pacientů zemře po transplantaci srdce v důsledku kardiovaskulárního onemocnění (KVO).

Tato práce je zaměřena na molekulárně genetickou a následně statistickou analýzu 4 jednonukleotidových polymorfismů (SNPs), konkrétně rs17817449 (16q12.2; gen FTO), rs2943634 (2q36.3; intergenová oblast), rs6922269 (6q25.1; gen MTHFD1L), a rs10757274 (9p21.3; intergenová oblast), u kterých byla na základě celogenomových asociačních studií (GWASs) odhalena příčinná souvislost s KVO nezávislá na tradičních rizikových faktorech. Genotypizovali jsme vzorky DNA 364 dárců a 364 příjemců srdce. Výsledky byly analyzovány pomocí odds ratio (OR) a Pearsonova χ^2 testu. Jako kontrolní soubor byly použity vzorky jedinců z populační studie MONICA. Zkoumali jsme zastoupení genotypů u pacientů, kterým selhalo srdce v důsledku dilatační kardiomyopatie či ischemické choroby srdeční, dále u pacientů s koronární nemocí srdečního štěpu (KNSŠ) a nakonec jsme se zaměřili na genotypy jedinců, kteří zemřeli do 10 let po transplantaci na KVO.