



Oddělení molekulární endokrinologie
Endokrino­logický ústav

Vedoucí odd.: Mgr. Josef Včelák
Národní třída 8, 11694 Praha 1
Tel: +420 224905265, Fax: +420 224905325
Garant: RNDr. Běla Bendlová, CSc.
IČP: 01393003 ODB: 816

Genetické vyšetřování kandidátních genů pro obezitu se zaměřením na monogenní formy

Vážené kolegyně, vážení kolegové,

obracíme se na Vás s nabídkou možnosti molekulárně-genetického vyšetření obezity zaměřeného zejména na její monogenní formy.

Výzkumy ukazují, že tělesná hmotnost a její změny jsou ze 40–70 % determinovány geneticky. V naprosté většině případů se jedná o vliv polygenní a multifaktoriální, tzn. podmíněný několika geny a jejich vzájemnými interakcemi, kde se zásadním způsobem uplatňují i vlivy vnějšího prostředí. Nicméně v posledních letech se podařilo identifikovat několik jedinců, u kterých je příčinou obezity genetická změna jednoho genu (tzv. monogenní obezita). Tyto mutace způsobují rozvoj těžké obezity již v raném věku. Jedná se např. o mutace genu pro leptin (LEP), leptinový receptor (LEPR), proopiomelanokortin (POMC), melanokortinový receptor 3. a 4. typu (MC3R, MC4R).

Ze zahraničních studií vyplývá, že prevalence některých mutací se pohybuje mezi 0,5–6 % obézních dětí. Mezi nejčastější monogenní formu obezity se řadí mutace genu pro MC4R, což potvrdila i studie české dětské populace (záchyt u 2,4 % obézních dětí).

Molekulárně-genetická laboratoř Endokrino­logického ústavu v Praze nabízí v současné době analýzy genů POMC a MC4R. V budoucnu je plánováno rozšíření spektra vyšetřovaných genů. Rovněž ale umožňujeme zařazení takto vyšetřených jedinců do dalších vědeckých projektů spojených s výzkumem obezity na Endokrino­logickém ústavu. Pokud bude pacient souhlasit s uchováním vzorku DNA a případným využitím pro další výzkumné účely, může být vzorek využit k následným analýzám i dalších kandidátních genů obezity. Všechny prováděné analýzy jsou anonymizované, pro pacienta z nich nevyplývají žádné další povinnosti ani vyšetření a svůj souhlas mohou kdykoliv odvolat. **Data, která budou použita k dalším vědeckým účelům, mohou vést k objasnění etiopatogeneze obezity.**

Mgr. Josef Včelák

Oddělení molekulární endokrinologie
Endokrino­logický ústav, Praha

RNDr. Hana Zamrazilová, Ph.D.

MUDr. Irena Aldhoon Hainerová, Ph.D.
Centrum pro diagnostiku a léčbu obezity
Endokrino­logický ústav, Praha

Praktické informace pro lékaře

Ke genetickému vyšetření s podezřením na monogenní příčinu obezity jsou indikováni jedinci:

- u kterých došlo ke vzniku obezity (tj. BMI > 97. percentil dle pohlaví a věku) před 5. rokem věku
- u kterých dosud nebyla objasněna příčina obezity (nejedná se tedy o některý z děděných syndromů, např. Prader-Willi)

K provedení vyšetření monogenní obezity je třeba odeslat v jedné zásilce:

- jednu kopii vyplněné žádanky včetně informovaného souhlasu
- dotazník „Molekulárně genetické vyšetření obezity“
- odebraný vzorek krve potřebný k izolaci DNA
 - použijte odběrovou zkumavku s **EDTA** a označte celým jménem a rodným číslem – požadovaný objem minimálně 2 ml plné krve
 - krev promíchejte opakovaným obrácením zkumavky
 - zkumavku lze poslat poštou. V tom případě zabalte zkumavku tak, aby nemohlo dojít k ohrožení krví při manipulaci se zásilkou (1–2 vrstvy plastového obalu uvnitř s buničinou/savým materiálem, který při netěsnosti/rozbití zkumavky absorbuje veškerý obsah)
 - odešlete co nejdříve na níže uvedenou adresu; krevní vzorek je možno skladovat v lednici maximálně jeden týden – krevní vzorek NEZAMRAZUJTE
- průvodní dokumenty (žádanka včetně informovaného souhlasu, dotazník, informace pro rodiče) je možno nalézt ve složce „Monogenní obezita“ dostupné na <http://web2.endo.cz/cz/index.php/k-stazeni/>

Prosíme, dbejte na řádné vyplnění informovaného souhlasu pacientem/jeho zákonným zástupcem. Správně a úplně vyplněný informovaný souhlas je nezbytný pro vlastní provedení genetických analýz. Prosíme, upozorněte na možnost anonymního využití DNA k lékařskému výzkumu.

O výsledku bude písemně informován odesílající lékař. S ohledem na specializovanost a rozsah vyšetření je v současnosti předpokládána doba obdržení výsledků cca 6 měsíců.

Biologický vzorek se všemi průvodními dokumenty odešlete na adresu:

Mgr. Josef Včelák,
Oddělení molekulární endokrinologie
Endokrinologický ústav
Národní 8, 116 94 Praha 1

Případné dotazy směřujte na e-mail: hزامrazilova@endo.cz nebo ldusatkova@endo.cz

Pro potřebu klinické konzultace či endokrinologického vyšetření kontaktuje:

MUDr. Irenu Aldhoon Hainerovou, Ph.D.: ihainer@hotmail.com