

Časopis České
ČESKÁ
ANTRO
POLOGIE
antropologické

společnosti



71/1
OLOMOUC
2021

Časopis České společnosti antropologické – Česká antropologie je nezávislým celostátním časopisem s dlouhou tradicí. Vychází od roku 1947, kdy byl nazván Zprávy Československé společnosti antropologické při ČSAV, pod tímto názvem časopis vycházel až do roku 1983. V roce 1983 (ročník 37) byl název časopisu změněn na Sborník Československé společnosti antropologické při ČSAV (ISSN 0862-5085). Od roku 1993 (ročník 46), po rozpadu Československé společnosti antropologické, byl název časopisu změněn na Sborník České společnosti antropologické. Od roku 1994/95 až do roku 2001 vycházel časopis pod názvem Česká antropologie – sborník ČSA, se změnou ISSN na 1804-1876. Od roku 2002 dosud pod názvem Česká antropologie – časopis ČSA (ISSN 1804-1876). Od roku 2008 časopis vychází dvakrát ročně pod evidenčním číslem Ministerstva kultury ČR MK ČR E 19056.

Výkonný redaktor/Managing Editor

MUDr. Kateřina Kikalová, Ph.D.

Lékařská fakulta Univerzity Palackého v Olomouci

Redakční rada/Editorial Board

doc. RNDr. Radoslav Beňuš, Ph.D.
doc. Mgr. Martina Cichá, Ph.D.
Mgr. Martin Čuta, Ph.D.
doc. RNDr. Eva Drozdová, Ph.D.
prof. Dr. Med. Michael Hermanussen
doc. RNDr. Ladislava Horáčková, CSc.
doc. PaedDr. Miroslav Kopecký, Ph.D.
PhDr. Zuzana Kornatovská, Ph.D., DiS.
prof. PaedDr. Milada Krejčí, CSc.
doc. PhDr. Petr Kutáč, Ph.D.
doc. RNDr. Ivan Mazura, CSc.
RNDr. Patrik Mottl, Ph.D.
RNDr. Eva Neščáková, CSc.
doc. RNDr. Miroslava Přidalová, Ph.D.
prof. dr. Ester Rebato, Ph.D.
doc. RNDr. Petr Sedlak, Ph.D.
prof. RNDr. Daniela Siváková, CSc.
prof. dr. Charles Susanne
prof. RNDr. Jarmila Riegerová, CSc.
RNDr. Petr Velemínský, Ph.D.
doc. Jelizaveta Veselovskaja
Dr. Konrad Zellner
prof. dr. hab. Ewa Ziołkowska-Lajp

Přírodovědecká fakulta Univerzity Komenského, Bratislava
Pedagogická fakulta Univerzity Palackého v Olomouci
Přírodovědecká fakulta Masarykovy Univerzity, Brno
Přírodovědecká fakulta Masarykovy Univerzity, Brno
Universitaet Kiel, Německo
Lékařská fakulta Masarykovy Univerzity, Brno
Fakulta zdravotnických věd Univerzity Palackého v Olomouci
Pedagogická fakulta Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích
Vysoká škola tělesné výchovy a sportu PALESTRA, spol. s r. o., Praha
Pedagogická fakulta Ostravské univerzity, Ostrava
Ústav informatiky AVČR, Praha
Vysoká škola finanční a správní, Praha
Přírodovědecká fakulta Univerzity Komenského, Bratislava
Fakulta tělesné kultury Univerzity Palackého v Olomouci
University of Basque Country, Bilbao, Španělsko
Přírodovědecká fakulta Univerzity Karlovy, Praha
Přírodovědecká fakulta Univerzity Komenského, Bratislava
Free University, Brusel, Belgie
Fakulta sportovních studií Masarykovy Univerzity, Brno
Národní muzeum, Praha
Ruská akademie věd, Moskva, Ruská federace
Universitaet Jena, Německo
Akademia Wychowania Fizycznego, Poznań

O b s a h

Zprávy

- 4..... Zápís z valného shromáždění České společnosti antropologické
5 Usnesení valného shromáždění České společnosti antropologické
5 Zpráva předsedkyně ČSA za volební období 2018–2020
7..... Zápís z ustanovující schůze hlavního výboru České společnosti antropologické

Původní práce • přehledové studie

- 8..... Povrchové štruktúry a pigmentácia dúhoviek jedincov z východného Slovenska
Iris surface features and pigmentation among Eastern Slovakia individuals
Jana Gařová, Petronela Antalová, Vincent Sedlák, Mária Konečná, Janka Poráčová, Soňa Mačeková

- 13..... Může prostředí ovplyvniť genetické riziko vzniku obezity u Rómov?

Can the environment affect the genetic risk of obesity in Romanies?

Soňa Mačeková, Matúš Mathia, Jarmila Bernasovská, Iveta Boroňová, Jana Gařová, Dana Dojčáková, Eva Petrejčíková

- 17..... Analýza génu TCF7L2 v spojitosti s obezitou ako kardiometabolickým rizikovým faktorom v rómskej a majoritnej populácii východného Slovenska

Analysis of the TCF7L2 gene in relation to obesity as a cardiometabolic risk factor in the Roma and majority population of eastern Slovakia

Soňa Mačeková, Ivana Klobošová, Jarmila Bernasovská, Iveta Boroňová, Dana Dojčáková, Matúš Mathia, Jana Gařová, Eva Petrejčíková, Miriama Šlebodová

Olomouc 2021

Česká antropologie 71/1

Časopis České společnosti antropologické za rok 2021. Odpovědná redaktorka: MUDr. Kateřina Kikalová, Ph.D., Ústav normální anatomie Lékařské fakulty Univerzity Palackého v Olomouci, Hněvotínská 3, 775 15 Olomouc (T: +420 585 632 209 | E: katerina.kikalova@upol.cz). Grafická úprava: Mojmir Tichý. Vydala Česká společnost antropologická s finanční podporou Rady vědeckých společností České republiky při Akademii věd České republiky. Náklad 200 výtisků. Vytiskla Books print s. r. o. Olomouc.

ISSN 1804-1876

MK ČR E 19056

Pokyny autorům naleznete na www.anthropology.cz

Instruction to authors can be found at www.anthropology.cz

Příspěvky byly recenzovány anonymně.

All contributions were reviewed anonymously.

Autoři odpovídají za obsah a jazykovou správnost prací.

The authors take response for contents and correctness of their texts.

ZPRÁVY

**ZÁPIS
Z VALNÉHO SHROMÁŽDĚNÍ
ČESKÉ SPOLEČNOSTI ANTROPOLOGICKÉ
konané on-line dne 29. 1. 2021 od 9.30 hodin**

V 9.30 hodin zahájila předsedkyně ČSA valné shromáždění. Připojilo se pouze 16 členů společnosti. Proto bylo valné shromáždění po chvíli, podle článku 7 odst. 7.1a) 5. stanov ČSA, přerušeno na půl hodiny – do 10.00 hodin.

V 10.00 zahájila opět předsedkyně ČSA valné shromáždění (presenční listina z MS Teams v příloze).

Omluveni: dr. Stříbrná, doc. Sedlak, dr. Čuta, dr. Boberová, doc. Horáčková, Mgr. Pavlíková, dr. Jančová, dr. Hrušková, dr. Vymazalová

Program: Zpráva o činnosti a stavu společnosti
Hospodářská zpráva
Revizní zpráva
Volby
Různé

Na začátku byla ustavena volební komise, ve složení doc. Drozdová, dr. Fialová, doc. Vargová a doc. Kopecký.

Předsedkyně společnosti doc. Eva Drozdová přednesla zprávu o činnosti a stavu společnosti. Znění zprávy je uvedeno v příloze.

Následovala zpráva o hospodaření společnosti, v letech 2018–2020, kterou přednesla hospodářka společnosti doc. Lenka Vargová. Celé znění zprávy je uvedeno v příloze.

Po vystoupení doc. Vargové se slova ujaly revizorky společnosti dr. Brzobohatá a dr. Fialová, které přednesly revizní zprávu za období 2018–2020. Celé znění revizní zprávy se nachází v příloze zápisu.

V roce 2020 se uskutečnily volby do hlavního výboru společnosti. O organizaci a průběhu voleb informovala doc. Drozdová: Volby proběhly od 23. 11 do 23. 12. 2020.

Kandidátka se skládala ze všech členů společnosti. Všichni členové obdrželi instrukce a kandidátku.

Volby se mohly konat všemi způsoby, které umožňují stanovy ČSA. Mgr. Woska zajistil elektronickou formu hlasování. Nakonec se hlasovalo pouze elektronicky, protože nikdo nezaslal volební lístek poštou ani nehlasoval v průběhu valného shromáždění.

Doc. Drozdová předala slovo doc. Kopeckému, který sdělil výsledky hlasování:

1. Drozdová (22 hlasů), 2. Čuta (14 hlasů), 3. Fialová (13 hlasů), 4. Vargová (13 hlasů), 5. Horáčková (11 hlasů), 6. Sedlak (10 hlasů), 7. Vymazalová (9 hlasů), 8. Kopecký (8 hlasů), 9. Brzobohatá (7 hlasů), 10. Stříbrná (7 hlasů), 11. Kikalová (6 hlasů), 12. Račanská (6 hlasů), 13. Šhbat (5 hlasů), 14. Hrušková (4 hlasy), 15. Kutáč (4 hlasy), 16. Dobisíková (3 hlasy), Jaroslav Brůžek (2 hlasy), Olga Hudáková (2 hlasy), Jana Kuljavceva (2 hlasy), Ivo Mařík (2 hlasy), Eva Neščáková (2 hlasy), Václav Smrčka (2 hlasy), Zdeněk Tvrdý (2 hlasy), Renata Vařeková (2 hlasy), Jana Velemínská (2 hlasy), Petr Velemínský (2 hlasy), Věra Vránová (2 hlasy), Michal Beran (1 hlas), Marie Břizová

(1 hlas), Ivo Budil (1 hlas), Martina Cichá (1 hlas), Vítězslav Kuželka (1 hlas), Jitka Machová (1 hlas), Alena Maříková (1 hlas), Jan Nováček (1 hlas), Helena Skarupská (1 hlas), Vladimír Šedivý (1 hlas), Josef Unger (1 hlas), Daniela Vejražková (1 hlas), Daniela Zemková (1 hlas).

Podle stanov ČSA čl. 7, odst. 7. 1b)3. prvních 6 zvolených v pořadí by mělo sestavit hlavní výbor společnosti.

Dosavadní předsedkyně ČSA doc. Drozdová poděkovala členům za přízeň, kterou jí vyjádřili ve volbách, a zároveň se omluila členstvu s tím, že potřebuje jedno volební období pauzu, a proto nebude do hlavního výboru kandidovat i když byla zvolena vysokým počtem hlasů. První schůzi výboru svolá dr. Fialová, zvolená 3. v pořadí, protože 2. v pořadí dr. Čuta se valného shromáždění nezúčastnil.

Různé

Doc. Kopecký poděkoval doc. Drozdové za práci v předsednické funkci v rozsahu dvou volebních období.

Doc. Kopecký učinil dotaz, zda může být členem výboru i když byl jeho členem po dvě volební období. Doc. Drozdová odpověděla, že podle stanov ČSA nesmí být zvolený funkcionář v hlavním výboru v jedné funkci více než dvě období, tedy v jiné funkci ve výboru být může i nadále (pokud je zvolen).

Doc. Drozdová přednesla návrh usnesení valného shromáždění. Valné shromáždění hlasovalo o znění usnesení. Toto bylo schváleno jednohlasně (pro 21 členů společnosti) nikdo se nezdržel, ani nehlasoval proti.

Doc. Drozdová se s přáním zdraví a úspěchů rozloučila a ukončila valné shromáždění.

V Brně 29. 1. 2021

Zapsaly Eva Drozdová a Ilona Štátná

Usnesení valného shromáždění České společnosti antropologické, konaného dne 29. 1. 2021 on-line formou

- 1) Valné shromáždění schválilo volební komisi ve složení: doc. Drozdová, dr. Fialová, doc. Kopecký, doc. Vargová. (2 hlasy), Jana Kuljavceva (2 hlasy), Ivo Mařík (2 hlasy), Eva Neščíková (2 hlasy), Václav Smrčka (2 hlasy), Zdeněk Tvrdý (2 hlasy), Renata Vařeková (2 hlasy), Jana Velemínská (2 hlasy), Petr Velemínský (2 hlasy), Věra Vránová (2 hlasy), Michal Beran (1 hlas), Marie Břízová (1 hlas), Ivo Budil (1 hlas), Martina Cichá (1 hlas), Vítězslav Kuželka (1 hlas), Jitka Machová (1 hlas), Alena Maříková (1 hlas), Jan Nováček (1 hlas), Helena Skarupská (1 hlas), Vladimír Šedivý (1 hlas), Josef Unger (1 hlas), Daniela Vejražková (1 hlas), Daniela Zemková (1 hlas).
- 2) Valné shromáždění schválilo zprávu o činnosti ČSA za funkční období 2018–2020.
- 3) Valné shromáždění schválilo zprávu o hospodaření v období 2018–2020 a zprávu revizní komise.
- 4) Valné shromáždění souhlasí s výsledky voleb do hlavního výboru ČSA na funkční období 2021–2023 v pořadí kandidátů (bez titulů):
1. Drozdová (22 hlasů), 2. Čuta (14 hlasů), 3. Fialová (13 hlasů), 4. Vargová (13 hlasů), 5. Horáčková (11 hlasů), 6. Sedlak (10 hlasů), 7. Vymazalová (9 hlasů), 8. Kopecký (8 hlasů), 9. Brzobohatá (7 hlasů), 10. Stříbrná (7 hlasů), 11. Kikalová (6 hlasů), 12. Račanská (6 hlasů), 13. Shbat (5 hlasů), 14. Hrušková (4 hlasy), 15. Kutáč (4 hlasy), 16. Dobíšková (3 hlasy) Jaroslav Brůžek (2 hlasy), Olga Hudáková (2 hlasy).

Dle čl. 7, odst. 7. 1b)3. stanov ČSA bude na ustavující schůzi nového hlavního výboru ČSA z uvedených zvolených členů sestaven 6 členný výbor, 3 další členové HV vzejdou z voleb jednotlivých poboček (předsedové poboček). Dva členové z přímé volby, kteří se nestanou členy HV, budou, podle čl. 7, odst. 7. 1a)11. navrženi na členy revizní komise pro funkční období 2021–2023.

Zpráva předsedkyně ČSA za volební období 2018–2020

Stav členské základny

Aktuální počet členů společnosti je 104, z nich je možné komunikovat s 87 z nich komunikovat elektronicky. U 13 z nich sice máme e-mailové adresy, ale ty jsou neplatné. Od 20 členů máme jen poštovní adresu. Proto prosím aktualizujte průběžně své údaje. Společnost preferuje elektronickou komunikaci se členy, která šetří čas i peníze.

Do společnosti v uplynulém volebním období vstoupilo šest členů: Dr. Nováček, Dr. Horák, Mgr. Vaníčková, Dr. Tvrdý, Dr. Mačková, Dr. Neščíková. Vystoupila doc. Přidalová. Zemřeli: dr. Šaňková, doc. Bláha, doc. Novotný a doc. Lorencová. Nebyli jmenováni noví čestní členové.

Ve volebním období se nevyklučovalo pro neplacení příspěvků, ač byla platební morálka členských příspěvků mizerná, stejně jako v minulém volebním období. Toto je stálý jev.

Poděkování členům hlavního výboru ČSA

Hlavní výbor společnosti pracoval efektivně a dobře. Bylo mi ctí se členy výboru spolupracovat.

- Složení odstupujícího hlavního výboru společnosti:
- Doc. Drozdová – předsedkyně
 - Doc. Kopecký – místopředseda
 - Doc. Vargová – hospodářka, předsedkyně brněnské pobočky
 - Dr. Stříbrná – tajemnice
 - Doc. Horáčková – členka
 - Dr. Čuta – člen
 - Doc. Bláha – člen, předseda pražské pobočky
 - Doc. Přidalová – členka, předsedkyně olomoucké pobočky do listopadu 2018, kdy vystoupila ze společnosti

Na tomto místě děkuji za vynikající spolupráci také kolegyním a kolegům v ostatních funkcích v ČSA, kteří nejsou členy hlavního výboru:

- Redaktořka časopisu Česká antropologie Dr. Kateřině Kikalové
- Správkyňka webových stránek ČSA Mgr. Věře Pavlíkové
- Administrátorovi webových stránek ČSA Mgr. Aleši Woskovi, který zajišťuje elektronickou část voleb do hlavního výboru a spolupráce s ním je tradičně vynikající.

Na tomto místě chci vyzvednout také výbornou spolupráci s představiteli města Humpolce, které si jako společnost velice vážíme.

Činnost ČSA v letech 2018–2020

Kromě tradiční činnosti v pobočkách, která se týkala především schůzí, odborných přednášek, exkurzí a údržby hrobu prof. Suka, byla hlavní náplní činnosti ČSA organizace 6. Mezinárodního antropologického kongresu Dr. Aleše Hrdličky.

Kongres se konal 3. – 5. září 2019 v hotelu Fabrika v Humpolci. Kongresu se zúčastnilo 140 referujících z 20 zemí. Proběhlo 64 referátů a bylo presentováno 33 posterů.

Na jeho organizaci se podílela celá Česká společnost antropologická v těsné spolupráci s vedením města Humpolce pod záštitou starosty města Karla Kratochvíla a jeho místostarostů Mgr. Aleny Kukrechtové a Ing. Vlastimila Bruknera. Na organizaci kongresu se podílel kolektiv pracovníků městského úřadu v Humpolci pod vedením tajemníka úřadu Mgr. Jiřího Fialy a vedoucí kulturního a informačního centra města Marcely Kubíčkové. Město Humpolec zorganizovalo a financovalo veškerou propagaci kongresu a celou kulturní stránku kongresu, dárky účastníkům včetně finančních odměn soutěžícím v soutěži o cenu dr. Hrdličky v kategorii doktorských prací.

Na organizaci kongresu se také spolu s naší společností podílela společnost pro Pojivové tkáně při České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně, zastoupená jejím předsedou prof. MUDr. Ivo Maříkem, CSc. a jeho spolupracovníky. Tato společnost pořádá každoročně Symposium Praha-Lublin-Sydney-St. Petersburg s tematikou pohybového ústrojí člověka zaměřené na jeho morfologii a léčbu. V létech kongresu pak tradičně spojuje síly s Hrdličkovým kongresem. Bylo tomu tak i v roce 2019 a spolupráce byla tradičně vynikající a jim na tomto místě děkují za velkou pomoc s organizací kongresu.

Organizační výbor kongresu:

Doc. Eva Drozdová – předsedkyně, členové: doc. Lenka Vargová, doc. Ladislava Horáčková, dr. Lucie Stříbrná, doc. Miroslav Kopecký, dr. Martin Čuta, dr. Kristýna Brzobohatá, dr. Dana Fialová, dr. Kateřina Vymazalová, dr. Michaela Račanská, doc. Pavel Bláha, dr. Andrej Shbat, dr. Kateřina Chmelíková, prof. Ivo Mařík, Mgr. Jiří Fiala za město Humpolec.

V rámci kongresu proběhlo slavnostní udělení pamětních medailí dr. Aleše Hrdličky v obou kategoriích (odborné i občanské). V odborné kategorii byly uděleny medaile zahraničním badatelům (v abecedním pořadí): prof. Jane Buikstra z Arizonské univerzity v Tempe v USA, prof. Maria Kaczmarek z Univerzity Adama Mickiewicze v Poznani v Polsku a prof. Elizaveta Veselovskaya z Ruské akademie věd v Moskvě v Ruské federaci. V kategorii významných českých badatelů byla medaile udělena (v abecedním pořadí) prof. MUDr. Ivo Maříkovi, CSc. z Ambulantního centra pro léčbu chorob pohybového aparátu v Praze, RNDr. Aleně Němečkové, CSc. z Lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Plzni a doc. RNDr. Petru Sedlakovi, Ph.D. z Přírodovědecké fakulty Univerzity Karlovy v Praze.

Dále, v rámci kongresu, proběhla soutěž o cenu dr. Aleše Hrdličky v kategorii doktorských prací. Do soutěže své práce přihlásilo 7 absolventů Ph.D. studia z různých fakult University Karlovy v Praze a Masarykovy univerzity v Brně, kteří absolvovali v letech 2015–2018. Jejich práce hodnotila 8 členná komise složená ze členů České společnosti antropologické a zástupce města Humpolce:

Dr. Lucie Stříbrná – Univerzita Pardubice – předsedkyně. Členové: doc. Ladislava Horáčková – Masarykova univerzita Brno, Dr. Martin Čuta – Masarykova univerzita Brno, doc. Pavel Bláha – Palestra Praha, dr. Martina Hrušková – Jihočeská univerzita České Budějovice, doc. Miroslav Kopecký – Univerzita Palackého Olomouc, dr. Andrej Shbat – Karlova univerzita Praha, Mgr. Alena Kukrechtová – místostarostka města Humpolce.

Cenu dr. Aleše Hrdličky za svoji doktorskou práci získaly:

1. místo dr. Kristýna Brzobohatá – Přírodovědecká fakulta Masarykova univerzita Brno,
2. místo dr. Dana Fialová – Přírodovědecká fakulta Masarykova univerzita Brno,
3. místo dr. Kateřina Vymazalová – Lékařská fakulta Masarykova univerzita Brno.

K 150. výročí narození dr. Aleše Hrdličky vydala Česká národní banka pamětní stříbrnou minci v hodnotě 200Kč. O vydání mince se zasloužilo město Humpolec i Česká společnost antropologická. Předsedkyně společnosti byla jmenována do hodnotící komise soutěže medailérů na design mince a zúčastnila se výběru vítězného návrhu mince.

Rovněž ke konání kongresu a k výročí narození dr. Hrdličky proběhla rekonstrukce a zásadní modernizace stálé antropologické expozice v muzeu Dr. Aleše Hrdličky v Humpolci. Ve spolupráci s vedoucí muzea Dagmar Kluchovou a jejím týmem na nové expozici pracovali, v roli expertů, i členové ČSA

– doc. Eva Drozdová, dr. Kristýna Brzobohatá, doc. Miroslav Kopecký, doc. Lenka Vargová, doc. Ladislava Horáčková a Mgr. Eva Vaníčková, která spolu s akademickým sochařem Ondřejem Bílkem vytvořila realistickou figurínu neandertálského člověka, která je středobodem expozice. Expozice získala na podzim roku 2020 zvláštní ocenění v soutěži Gloria musealis 2019 za nejlepší expozici zprovozněnou v roce 2019. Tuto cenu udělují společně Ministr kultury ČR, Asociace muzeí ČR a Český výbor ICOM.

Město Humpolec také financovalo provoz, vytvoření a design webových stránek kongresu. Výbor kongresu se postaral o jejich obsah. Hrdličkův kongres má nyní i nové logo, vytvořené výtvarníkem Vojtěchem Cejnem, které odkazuje na variabilitu v barvě kůže člověka a potažmo tak na motto dr. Hrdličky: „všechno lidstvo je jednoho původu“.

Na tradičním shromáždění předsedů vědeckých společností sdružených v Radě vědeckých společností při AV ČR zastupoval předsedkyni společnosti v letech 2018 a 2019 dr. Andrej Shbat.

V roce 2020 byla činnost České společnosti antropologické utlumenější, protože hygienická opatření bránila spolkové činnosti. Přesto probíhala běžná agenda jako je zaslání účetní uzávěrky krajskému soudu, žádost o dotaci od Rady vědeckých společností a její vyúčtování či sepsání zprávy o činnosti naší společnosti pro tuto radu.

Na konci listopadu byly vyhlášeny volby do hlavního výboru ČSA na volební období 2021–2023. Proběhly od 23. 11. do 23. 12. 2020. Protože se nekonaly schůze poboček, byla kandidátka složena ze všech členů společnosti. Volby probíhaly dominantně elektronicky, ale bylo možné volit i ostatními dvěma způsoby. Nezaznamenala jsem stížnosti na průběh voleb. Proto předpokládám hladký průběh.

Vyhlášení výsledků voleb je na volební komisi ČSA.

Protože jsem jako předsedkyně společnosti pracovala po dvě volební období, loučím se s vámi z této funkce a přeji novému předsedovi i všem členům nově zvoleného hlavního výboru společnosti hodně zdaru do další praxe.

V Brně 29. 1. 2021

Eva Drozdová

ZÁPIS Z USTANOVUJÍCÍ SCHŮZE HLAVNÍHO VÝBORU ČESKÉ SPOLEČNOSTI ANTROPOLOGICKÉ konané online 12. 2. 2021 od 15. hodin

Dne 12. 2. 2021 od 15. hodin proběhla online přes aplikaci ZOOM ustanovující schůze do hlavního výboru (HV) České společnosti antropologické (ČSA). Svoláním schůze byla pověřena dr. Dana Fialová na valném shromáždění společnosti dne 29. 1. 2021. Schůzi dr. Fialová vedla do zvolení nového předsedy České společnosti antropologické. Dále ji tedy vedl zvolený dr. Martin Čuta. V hlavním výboru odmítli být zvoleni zástupci podle pořadí hlasů: doc. Drozdová, doc. Vargová, doc. Horáčková, doc. Sedlak, doc. Kopecký a proto byli osloveni a na schůzi byli přítomni: dr. Martin Čuta, dr. Dana Fialová, dr. Kateřina Vymazalová, dr. Kristýna Brzobohatá, dr. Lucie Stříbrná, dr. Kateřina Kikalová a doc. Lenka Vargová (stávající předsedkyně brněnské pobočky).

Hlavním programem schůze bylo zvolení nového předsednictva hlavního výboru. Jednohlasně byli zvoleni všichni dle pořadí hlasů ve volbách do ČSA a funkci přijali:

- předseda: Mgr. Martin Čuta, Ph.D.
- místopředsedkyně: Mgr. Dana Fialová, Ph.D.
- tajemnice: RNDr. Kateřina Vymazalová, Ph.D.
- hospodář: Mgr. Lucie Stříbrná, Ph.D.
- člen: Mgr. et Mgr. Kristýna Brzobohatá, Ph.D.
- člen: MUDr. Kateřina Kikalová, Ph.D.

Dále bylo schváleno, že nově zvolený HV společnosti osloví náhradníky a revizory dle stanov ČSA čl. 7. Jako náhradníky osloví doc. Drozdovou a doc. Vargovou. Doc. Vargová na schůzi s pozicí náhradníka souhlasila. Na pozici revizorů budou osloveni dr. Michaela Račanská a dr. Andrej Shbat, jako další v pořadí hlasů.

Nově zvolený předseda informoval o dalších krocích nového HV, tedy oslovení bývalé předsedkyně doc. Drozdové a o působení zástupce HV na plenárním zasedání RVS.

Další program byl ze sekce různé:

Paní dr. Kikalová (výkonná redaktorka časopisu Česká antropologie) upozornila, že časopisu Česká antropologie chybí šéfredaktor (po smrti doc. Bláhy), bylo jednáno o tom, že by nový předseda společnosti ČSA dr. Čuta svolal redakční radu časopisu, kde je potřeba zvolit nového šéfredaktora a projednat další záležitosti spojené s časopisem.

Dále bylo konstatováno, že by HV měl oslovit jednotlivé pobočky k novým volbám do poboček, a pokud nemá pobočka předsedkyni (jako brněnská doc. Vargovou), tak pak tajemníky (doc. Kopeckého a dr. Shbata). V té souvislosti byly projednávány další možnosti působení společnosti online formou a setkávání se touto formou napříč všemi pobočkami.

Dále bylo jednáno o možnosti uspořádání online konference v roce 2021 (případně v roce 2022), kdy se HV výbor shodl, že je nejprve nutné zjistit zájem se takové konference zúčastnit v řadách členů ČSA.

V Brně dne 12. 2. 2021

zapsala Dana Fialová

PŮVODNÍ PRÁCE

POVRCHOVÉ ŠTRUKTÚRY
A PIGMENTÁCIA DÚHOVIEK
JEDINCOV Z VÝCHODNÉHO
SLOVENSKAIris surface features and pigmentation
among Eastern Slovakia individualsJana Gaľová, Petronela Antalová, Vincent Sedlák,
Mária Konečná, Janka Poráčová, Soňa MačekováKatedra biológie, Fakulta humanitných a prírodných vied,
Prešovská univerzita v Prešove, Prešov, Slovenská republika

Abstract

Human iris surface is rich in different textured features, which are specific for each person. These include gaped diamond shape, so-called Fuch's crypts; small collagen bundles, known as Wolfflin nodules; contraction furrows, or small build-up of melanin in the form of pigment spots. These shape features are also appropriate in the process of personal identification. We obtained the iris photos of 58 individuals (28 men and 30 women) from eastern Slovakia at the aged from 1 to 88. The iris pigmentation was determined based on the classification scale of Simionescu. The most common structure was Fuch's crypts, in 71.43 % males and 73.33 % females and the least common was Wolfflin nodes, in 25.00 % males and 36.67 % females.

We found a very weak positive correlation ($r = 0.0515$) between the age and incidence of Fuch's crypts using the Pearson's correlation analysis ($p < 0.05$). There was also identified a little higher, but still relatively weak positive correlation ($r = 0.2692$) between the age and incidence of pigment spots. The pigmentation of the iris and the incidence of contraction furrows correlated also at very weak positive level ($r = 0.0355$). We found a little higher, but still relatively weak positive correlation ($r = 0.2913$) between the pigmentation of the iris and the incidence of Wolfflin nodules. We found no differences between males and females.

Key words: contraction furrows, Fuch's crypts, pigment spots, pigmentation, Wolfflin nodules

Úvod

Detailná štruktúra ľudskej dúhovky je jedinečná pre každú osobu, preto dúhovka poskytuje vhodné znaky na biometrické rozpoznávanie (Poráčová et al., 2011). Jeden z najvýraznejších fenotypových znakov človeka predstavuje pigmentácia očnej dúhovky. Pri výskumoch sa veľmi často využíva jednoduchá stupnica pozostávajúca z troch základných kategórií pigmentácie, a to modrej, zelenej-orieškovej a hnedej. Avšak existuje viacero klasifikačných stupnic, ktoré vychádzajú z týchto troch základných farieb. Tieto sú doplnené o ďalšie kategórie

na základe sýtosti danej farby, ako je napríklad sivá, svetlohnedá alebo tmavohnedá farba (Simionescu et al., 2014). Pomerne častým znakom určeným pri pigmentácii dúhovky je centrálna heterochrómia. Ide o rozdielne zafarbenie pupilárnej a ciliárnej zóny dúhovky, pričom zvyčajne je tmavšie sfarbená pupilárna oblasť. Hoci výskyt centrálny heterochrómie prevažuje vo svetlejších dúhovkách, objavuje sa aj v tmavšie sfarbených (Rennie, 2011; Edwards, 2016). Okrem centrálny heterochrómie sa môžeme stretnúť aj so zriedkavejšou sektorovou alebo aj celkovou heterochrómiou. Pri celkovej má jedinec obe dúhovky úplne odlišnej farby a pri čiastočnej, sektorovej heterochrómi, sa v rámci jednej dúhovky vyskytuje odlišne sfarbená iba určitá časť – sektor (Larsson et al., 2011).

Povrchové štruktúry dúhovky (obrázok 1) sa podieľajú na vysoko detailnom vzore, ktorým sa jednotlivé osoby navzájom odlišujú (Larsson et al., 2011; Pau, 2019). Tieto štruktúry rozdeľujeme do dvoch skupín, a to podľa toho či ide o znaky, ktoré súvisia s pohybom a funkciou dúhovky alebo o znaky, ktoré súvisia s jej pigmentáciou. Do prvej skupiny sa zaradzujú Fuchsove krypty a kontrakčné brázdy, do druhej skupiny Wolfflinove uzly a pigmentové škvrny. Fuchsove krypty sú charakterizované ako otvory, jamky, respektíve medzery kosoštvorcového tvaru rôznej veľkosti, ktoré sa nachádzajú v prvých dvoch najvrchnejších vrstvách dúhovky. Primárne sa môžu vyskytnúť približne v ôsmom mesiaci prenatálneho vývinu, kedy môže dôjsť k atrofii a následnej resorpcii pupilárnej membrány (Gold & Lewis, 2011). Častejšie však vznikajú sekundárne počas života jedinca v dôsledku dilatačného alebo kontrakčného pohybu zrenice. Z tohto dôvodu sa vyšší výskyt Fuchsových krypt spája s vyšším vekom jedinca (Larsson, Pedersen, & Stattin, 2007). Kontrakčné brázdy sú tenké kruhové útvary, ktoré sa vyskytujú v ciliárnej zóne, blízko vonkajšieho okraja dúhovky. K ich tvorbe prispieva svojou činnosťou zvierac (*musculus sphincter pupillae*), ktorý spôsobuje zúženie zrenice a činnosť rozťahovača (*musculus dilatator pupillae*) prispieva k ich prehlbovaniu. Keďže základ týchto brázd je menej pigmentovaný, je možné ich lepšie pozorovať na tmavo sfarbených dúhovkách (Pau, 2019). Okrúhle kolagénové útvary belavej až žltkastej farby, ktoré sa nachádzajú rovnomerne rozložené pozdĺž periférnej hranice dúhovky, sa nazývajú Wolfflinove uzly. Farba dúhovky významne ovplyvňuje množstvo Wolfflinových uzlov. Výskyt týchto povrchových štruktúr dúhovky je oveľa častejší u jedincov so svetlou farbou očí (Pryse-Phillips, 2003; Edwards, Gozdzik, Ross, Miles, & Parra, 2012). Na povrchu mnohých dúhoviek môžeme pozorovať oblasti tmavšej pigmentácie, ktoré sú známe ako pigmentové škvrny. Ich vznik je podmienený zvýšenou tvorbou melanínu v melanocytoch. Na dúhovke oka sa tieto štruktúry objavujú približne v šiestom roku života, a s vekom sa ich počet postupne zvyšuje. V dúhovkách človeka sa vyskytujú rôzne typy pigmentových škvŕn, z ktorých najbežnejšie sú takzvané pehy a nevi. Nevi sú ohraničené štruktúry uzlovitého tvaru, ktoré majú vplyv na podkladovú stromálnu vrstvu, a časom sa môžu zväčšovať. Naopak pehy, nemajú vplyv na architektúru strómy (Harbour, Brantley, Hollingsworth, & Gordon, 2004; Larsson, Pedersen, & Stattin, 2007). Keďže nevi a pehy je ťažké rozoznať, častejšie sa pre obe tieto štruktúry používa jednotný pojem pigmentová škvrna (Edwards, 2016). Predispozíciu pre tieto pigmentové škvrny majú skôr starší ľudia, avšak je možné ich pozorovať vo všetkých vekových kategóriách (Schwab et al., 2017)

Cieľ

Hlavným cieľom tejto štúdie bolo analyzovať výskyt jednotlivých štruktúr dúhovky, medzi ktoré patria Fuchsove krypty, Wolfflinove uzly, kontrakčné brázdy a pigmentové škvŕny, ktorých prítomnosť bola pozorovaná na dúhovkách jedincov pochádzajúcich z regiónu východného Slovenska. Čiastkovým cieľom bolo zistiť, či existuje rozdiel vo výskyte týchto povrchových štruktúr ľudskej dúhovky v závislosti od pohlavia. Ďalej pomocou korelačnej analýzy zistiť vzťah medzi vekom jedinca a zvýšeným výskytom Fuchsových krýpt a pigmentových škvŕn, ako aj medzi zafarbením dúhovky a častejším výskytom Wolfflinových uzlov a kontrakčných brázd v populácii jedincov východného Slovenska.

Metodika

Výskumnú vzorku tvorilo 58 jedincov, pochádzajúcich z východného Slovenska. Išlo o 28 (48,28 %) jedincov mužského pohlavia a 30 (51,72 %) jedincov ženského pohlavia. Vek jedincov sa pohyboval od jedného roka do 88 rokov, tak aby boli zastúpené tri vekové kategórie – deti a adolescenti, jedinci v produktívnom veku a seniori. Priemerný vek súboru bol $39,39 \pm 21,97$

rokov. U každého jedinca bola zhotovená séria fotografií očných dúhoviek zo vzdialenosti 20 cm pri osvetlení denným svetlom. Fotografovanie bolo uskutočnené prostredníctvom fotoaparátu Sony Cyber-shot DSC-WX350. Na základe týchto fotografií boli hodnotené všetky sledované štruktúry. Farba očnej dúhovky bola stanovená na základe klasifikačnej škály podľa Simionescu et al. (2014). Samostatne bola stanovená farba pupilárnej oblasti, ktorá môže mať podľa zvolenej kategorizačnej stupnice modrú/sivú; svetlohnedú/medovú a tmavohnedú farbu. Samostatne bola stanovená aj farba ciliárnej oblasti, v rámci ktorej existuje 5 kategórií zafarbenia periférnej zóny, a to modrú/sivú; zelenú; orieškovú (zelená + hnedá + žltá); svetlohnedú a tmavohnedú. Okrem sfarbenia dúhovky bol pozorovaný aj výskyt povrchových štruktúr dúhovky (obrázok 1), medzi ktoré patria Fuchsove krypty, kontrakčné brázdy, Wolfflinove uzly a pigmentové škvŕny. Všetci jedinci boli do skúmaného súboru zapojení dobrovoľne, boli oboznámení s charakterom štúdie a súhlasili s anonymným spracovaním údajov.

Štatistická analýza získaných údajov bola uskutočnená v programe STATISTICA, ver. 10 (Pearsonová korelačná analýza, t-test). Ako hladina významnosti slúžila hodnota $p < 0,05$.

Obrázok 1. Povrchové štruktúry dúhovky (Upravené podľa Edwards, 2016)



Výsledky

Farba v pupilárnej oblasti dúhovky bola u jedincov stanovená podľa zvolenej kategorizačnej stupnice ako modrá/sivá; svetlohnedá/medová a tmavohnedá farba. V celom analyzovanom súbore nezávisle od pohlavia malo modré/sivé zafarbenie pupilárnej oblasti 24 (41,38 %) jedincov, svetlohnedé/medové zafarbenie malo 22 (37,93 %) jedincov a tmavohnedé zafarbenie malo 12 (20,69 %) jedincov. U mužského pohlavia sa najčastejšie vyskytovalo svetlohnedé/medové zafarbenie pupilárnej oblasti dúhovky, a to u 12 (42,86 %) jedincov. U ženského pohlavia sa najčastejšie vyskytovalo modré/sivé zafarbenie

pupilárnej oblasti dúhovky, a to u 15 (50,00 %) jedincov. Rozdiel vo výskyte jednotlivých farieb v pupilárnej oblasti dúhovky medzi mužským a ženským pohlavím nebol štatisticky významný ($p = 0,0982$).

Farba v ciliárnej oblasti dúhovky (tabuľka 1) bola u jedincov stanovená podľa zvolenej kategorizačnej stupnice ako modrá/sivá; zelená; oriešková; svetlohnedá a tmavohnedá. V celom analyzovanom súbore malo modré/sivé zafarbenie ciliárnej oblasti 36 (62,07 %) jedincov, zelené zafarbenie malo 8 (13,79 %) jedincov, orieškové zafarbenie mali 4 (6,90 %) jedinci, svetlohnedé zafarbenie mali 2 (3,45 %) jedinci a tmavohnedé zafarbenie

ciliárnej oblasti malo 8 (13,79 %) jedincov. U mužského, ako aj u ženského pohlavia sa najčastejšie vyskytovalo modré/sivé zafarbenie ciliárnej oblasti dúhovky, a to u 15 (53,57 %) jedincov mužského pohlavia a u 21 (70,00 %) jedincov ženského pohlavia. Rozdiel vo výskyte jednotlivých farieb v ciliárnej oblasti dúhovky medzi mužským a ženským pohlavím nebol štatisticky významný ($p = 0,1445$).

Tabuľka 1. Zafarbenie ciliárnej oblasti dúhovky v závislosti od pohlavia

| Zafarbenie | Mužské pohlavie (%) | Ženské pohlavie (%) |
|-------------|---------------------|---------------------|
| Modrá/sivá | 53,57 | 70,00 |
| Zelená | 17,86 | 10,00 |
| Oriešková | 7,14 | 6,67 |
| Svetlohnedá | 3,57 | 3,33 |
| Tmavohnedá | 17,86 | 10,00 |
| hodnota p | 0,1445 | |

U 20 (34,48 %) jedincov bola pozorovaná prítomnosť centrálnej heterochromie, čiže títo jedinci mali svetlohnedé alebo tmavohnedé zafarbenie pupilárnej oblasti dúhovky, zatiaľ čo v ciliárnej oblasti mala ich dúhovka modré, sivé alebo zelené zafarbenie. Zastúpenie centrálnej heterochromie bolo u oboch pohlaví takmer totožné – 9 (45,00 %) jedincov ženského a 11 (55,00 %) jedincov mužského pohlavia.

Okrem zafarbenia dúhovky, bol v analyzovanom súbore sledovaný výskyt povrchových štruktúr dúhovky (tabuľka 2), medzi ktoré patria Fuchsove krypty, kontrakčné brázdy, Wolfflinove uzly a pigmentové škvrny. Najčastejšie sa vyskytujúcou štruktúrou u oboch pohlaví boli Fuchsove krypty, a to u 20 (71,43 %) jedincov mužského pohlavia a 22 (73,33 %) jedincov ženského

pohlavia. Druhou najčastejšou štruktúrou na povrchu dúhovky boli kontrakčné brázdy, a to u 19 (67,86 %) jedincov mužského pohlavia a 20 (66,67%) jedincov ženského pohlavia. Treťou štruktúrou v poradí boli u oboch pohlaví pigmentové škvrny, a to u 11 (39,29 %) jedincov mužského pohlavia a 18 (60,00 %) jedincov ženského pohlavia. Najvzácnejšou povrchovou štruktúrou boli Wolfflinove uzly, a to u 7 (25,00 %) jedincov mužského pohlavia a 11 (36,67 %) jedincov ženského pohlavia. Rozdiel vo výskyte jednotlivých povrchových štruktúr medzi mužským a ženským pohlavím nebol štatisticky významný ($p = 0,1701$).

Tabuľka 2. Zastúpenie jednotlivých povrchových štruktúr dúhovky v závislosti od pohlavia

| Vzory | Mužské pohlavie (%) | Ženské pohlavie (%) |
|-------------------|---------------------|---------------------|
| Fuchsove krypty | 71,43 | 73,33 |
| Kontrakčné brázdy | 67,86 | 66,67 |
| Wolfflinove uzly | 25,00 | 36,67 |
| Pigmentové škvrny | 39,29 | 60,00 |
| hodnota p | 0,1701 | |

Na zistenie vzťahu medzi prítomnosťou Fuchsových krypt a pigmentových škvŕn v dúhovke jedincov patriacich do analyzovaného súboru a ich vekom (tabuľka 3) bola použitá Pearsonová korelačná analýza. Zistili sme, že medzi skúmanými javmi je štatisticky významný vzťah. Medzi vekom jedincov a výskytom Fuchsových krypt je veľmi slabá pozitívna korelácia ($r = 0,0515$) a medzi vekom a výskytom pigmentových škvŕn je o niečo silnejšia, no stále pomerne slabá pozitívna korelácia ($r = 0,2692$).

Tabuľka 3. Vzťah medzi výskytom Fuchsových krypt, pigmentových škvŕn a vekom

| Štruktúra | n | Súbor | r | p |
|-------------------|----|------------------------|--------|--------|
| Fuchsove krypty | 42 | bez ohľadu na pohlavie | 0,0515 | 0,0000 |
| Pigmentové škvrny | 29 | | 0,2692 | 0,0457 |

Poznámka: n – celkový počet, r – korelačný koeficient

V tabuľke 4 je uvedený výskyt jednotlivých povrchových štruktúr v závislosti od zafarbenia dúhovky v ciliárnej oblasti. U jedincov s modrými/sivými očami sa najčastejšie vyskytli Fuchsove krypty, a to u 30 (83,33 %) jedincov, najmenej sa u nich vyskytli Wolfflinove uzly, a to u 15 (41,67 %) jedincov. U jedincov so zelenými očami sa najčastejšie vyskytli kontrakčné brázdy, a to u 7 (87,50 %) jedincov, najmenej sa u nich vyskytli Wolfflinove uzly, a to u 2 (25,00 %) jedincov. U jedincov s orieškovými očami sa najčastejšie vyskytli Fuchsove krypty,

a to u 3 (75,00 %) jedincov, a kontrakčné brázdy, taktiež u 3 (75,00 %) jedincov, Wolfflinove uzly tu neboli zistené. U jedincov so svetlohnedými očami sa najčastejšie vyskytli Fuchsove krypty, a to u 2 (100,00 %) jedincov, a kontrakčné brázdy, taktiež u 2 (100,00 %) jedincov, Wolfflinove uzly tu neboli zistené. U jedincov s tmavohnedými očami sa najčastejšie vyskytli kontrakčné brázdy, a to u 4 (50,00 %) jedincov, najmenej sa u nich vyskytli Wolfflinove uzly, a to u 1 (12,50 %) jedinca a pigmentové škvrny, taktiež u 1 (12,50 %) jedinca.

Tabuľka 4. Zastúpenie jednotlivých povrchových štruktúr podľa zafarbenia dúhovky

| Štruktúra | Modré/sivé (%) | Zelené (%) | Orieškové (%) | Svetlohnedé (%) | Tmavohnedé (%) |
|-------------------|----------------|------------|---------------|-----------------|----------------|
| Fuchsove krypty | 83,33 | 50,00 | 75,00 | 100,00 | 37,50 |
| Kontrakčné brázdy | 66,67 | 87,50 | 75,00 | 100,00 | 50,00 |
| Wolfflinove uzly | 41,67 | 25,00 | 0,00 | 0,00 | 12,50 |
| Pigmentové škvrny | 55,56 | 62,50 | 50,00 | 50,00 | 12,50 |

Na zistenie vzťahu medzi prítomnosťou Wolfflinových uzlov a kontrakčných brázd v dúhovke jedincov patriacich do analyzovaného súboru a zafarbením dúhovky (tabuľka 5) bola využitá Pearsonová korelačná analýza. Zistili sme, že medzi skúmanými javmi je štatisticky významný vzťah. Medzi zafarbením dúhovky

a prítomnosťou kontrakčných brázd je veľmi slabá pozitívna korelácia ($r = 0,0355$) a medzi zafarbením dúhovky a prítomnosťou Wolfflinových uzlov je o niečo silnejšia, no stále pomerne slabá pozitívna korelácia ($r = 0,2913$).

Tabuľka 5. Vzťah medzi výskytom Wolfflinových uzlov, kontrakčných brázdy a zafarbením dúhovky

| Štruktúra | n | Súbor | r | p |
|-------------------|----|------------------------|--------|--------|
| Wolfflinove uzly | 18 | bez ohľadu na pohlavie | 0,2913 | 0,0003 |
| Kontrakčné brázdy | 39 | | 0,0355 | 0,0004 |

Poznámka: n – celkový počet, r – korelačný koeficient

Diskusia

Pigmentácia dúhovky je makrosomatickým znakom, ktorý bol predmetom vedeckého skúmania už od starovekých čias a u ľudí sa pohybuje od najsvetlejších odtieňov modrej až po najtmavšie odtiene hnedočiernej, pričom už v minulosti bolo vytvorených mnoho klasifikačných škál na určovanie pigmentácie dúhoviek človeka. V analyzovanom súbore sme zaznamenali výskyt všetkých troch základných typov zafarbenia dúhovky (modré, zelené, hnedé). Toto zistenie korešponduje s poznatkami, že hlavne naprieč Európou a v menšej miere v severnej Afrike, na Strednom východe a v centrálnej Ázii, vykazuje zafarbenie dúhoviek výrazné variácie. Vo zvyšnom svete sa zafarbenie dúhovky javí ako podstatne homogénnejšie a je primárne limitované na rôzne odtiene hnedej (Edwards, 2015). Najviac jedincov malo modré/sivé zafarbenie dúhovky, a to tak v pupilárnej (41,38 % jedincov) ako aj v ciliárnej (62,07 % jedincov) oblasti dúhovky. U žien v oboch oblastiach prevládalo modré/sivé zafarbenie, avšak u mužov prevládalo toto zafarbenie iba v ciliárnej oblasti, v pupilárnej oblasti sa u mužov najčastejšie vyskytlo svetlohnedé/medové zafarbenie. Rozdiel v pigmentácii dúhovky medzi mužským a ženským pohlavím nebol štatisticky významný ani v pupilárnej ($p = 0,0982$) ani v ciliárnej ($p = 0,1445$) oblasti dúhovky.

Bohatá povrchová štruktúra dúhovky ľudského oka ponúka množstvo znakov, ktoré je možné sledovať. V analyzovanom súbore sme pozornosť zamerali na výskyt štyroch povrchových štruktúr. Ani pri sledovaní prítomnosti vybraných povrchových štruktúr na dúhovkách jedincov, sme nezaznamenali významný rozdiel medzi mužským a ženským pohlavím. Táto skutočnosť sa zhoduje s výsledkami štúdie podľa Larsson, Pedersen, & Stattin (2003) v ktorej podobne nezistili žiadne rozdiely vo výskyte štruktúr dúhovky medzi pohlaviami. Autori konštatovali, že jednotlivé povrchové štruktúry dúhovky, u jedincov s normálnym vývinom očí, nevykazujú rozdiely špecifické pre pohlavie.

V štúdiu Larsson a Pedersen (2004) zistili, že výskyt a množstvo otvorov kosoštvorcového tvaru, ktoré sa nazývajú Fuchsove krypty, koreluje s vekom. Tieto sekundárne vzniknuté medzery sa vytvárajú postupne v priebehu života, v dôsledku tlaku a ťahu na prednú vrstvu dúhovky počas kontrakcie a dilatácie zreničky. Na základe tohto poznatku sme aj v našom súbore očakávali, že výskyt Fuchsových krýpt bude častejší u starších jedincov, keďže ich predné vrstvy dúhovky boli vystavené tlaku a ťahu počas sťahovania a rozťahovania zreničky dlhšiu dobu. Medzi vekom a prítomnosťou štruktúry sme zaznamenali len veľmi slabú pozitívnu koreláciu ($r = 0,0515$). Larsson a Pedersen (2004) vo svojej štúdiu uvádzajú, že primárny typ krýpt sa môže objaviť u jedincov už okolo šiesteho mesiaca prenatálneho vývinu. Už počas embryonálneho vývinu dúhovky dochádza k atrofii a následnej resorpcii pupilárnej membrány, pričom v okolí vytvoreného goliera sa vyskytuje mierna hypoplázia. Tá sa u niektorých dúhoviek rozširuje aj do ciliárnej oblasti (Gold & Lewis, 2011). V nami analyzovanom súbore sme zaznamenali jeden prípad výskytu takýchto krýpt, a to u ročného jedinca. Tieto krypty boli zastúpené v menšom počte v porovnaní s kryptami, aké bolo možné pozorovať v dúhovkách starších jedincov.

Pri sledovaní výskytu pigmentových škvŕn môžeme súhlasiť so zisteniami štúdie podľa Rennie (2011), že tieto škvŕny sa vyskytujú u 50 až 60 % zdravých jedincov. V našom súbore sa pigmentové škvŕny vyskytli u 29 z celkového počtu 58 jedincov,

čo predstavuje presne 50 % súboru. Štatistickým testovaním sa preukázalo, že medzi výskytom pigmentových škvŕn a vekom jedincov v sledovanom súbore, bola zistená mierne vyššia pozitívna korelácia, ako pri výskyte Fuchsových krýpt, no stále pomerne slabá ($r = 0,2692$). K podobným výsledkom dospeli aj v štúdiu Edwards (2016). Výskyt pigmentových škvŕn sme zaznamenali tak u detí a adolescentov, ako aj u jedincov v produktívnom veku a u seniorov. Najviac sa tieto škvŕny vyskytovali u jedincov v produktívnom veku, a nie ako by sa dalo očakávať, u najstarších jedincov. Napriek tomu, že sa predpokladá väčšia predispozícia pre výskyt pigmentových škvŕn u starších osôb, na základe našich výsledkov môžeme podporiť tvrdenia štúdie Sturm & Larsson (2009), v ktorej uvádzajú, že tieto štruktúry dúhovky je možné pozorovať v každej vekovej kategórii. Potvrdil sa nám aj poznatok štúdie Larsson a Pedersen (2004), že pigmentové škvŕny sa objavujú až okolo šiesteho roku života, nakoľko ani u jedného jedinca s vekom nižším ako šesť rokov sa tieto pigmentové škvŕny v našom súbore nevyskytli.

Na základe doterajších poznatkov a výsledkov, ktoré sú napríklad uvedené aj v štúdiu Li & Jain (2009), sa predpokladalo, že výskyt okrúhlych kolagénových útvarov bielej až žltkastej farby, známych ako Wolfflinove uzly, je častejší u jedincov so svetlo zafarbenými dúhovkami. Túto skutočnosť sme zaznamenali aj v našom súbore, kde sa Wolfflinové uzly častejšie vyskytli práve u jedincov s modrým/sivým a zeleným, teda svetlým, zafarbením dúhovky. Je potrebné podotknúť, že išlo o relatívne slabú pozitívnu koreláciu ($r = 0,2913$). Táto povrchová štruktúra sa celkovo vyskytla v dúhovkách jedincov v najmenšom počte.

Vplyvom kontrakcie a dilatácie zrenice vznikajú v ciliárnej vonkajšej zóne dúhovky kruhové kontrakčné brázdy. Predpokladalo sa, že výskyt, rozšírenie či hĺbka kontrakčných brázd úzko súvisí so zafarbením dúhovky (Sturm & Larsson, 2009). Pri vzniku a celkovom vzhľade kontrakčných brázd zohráva podstatnú úlohu celková hrúbka a hustota dúhovky. Rozsiahlejšie kontrakčné brázdy sa spájajú s hrubšou okrajovou časťou dúhovky, a tá sa pripisuje viac pigmentovaným a tmavo zafarbeným dúhovkám (Quillen et al., 2011). V súvislosti s uvedenými poznatkami sme predpokladali, že u jedincov s tmavo zafarbenými dúhovkami bude častejší výskyt kontrakčných brázd. Hoci sa u jedincov s tmavo zafarbenými dúhovkami vyskytli brázdy vo vysokej miere, rovnako boli v pomerne veľkom počte prítomné aj pri modrých/sivých či zelených očiach. Z tohto zistenia vyplýva, že na výskyte a rozšírení kontrakčných brázd sa pravdepodobne vo väčšej miere podieľajú iné faktory, okrem spomínaného zafarbenia dúhovky, čo potvrdzuje aj štatistický výsledok. Medzi zafarbením dúhovky a prítomnosťou kontrakčných brázd bola zaznamenaná len veľmi slabá pozitívna korelácia ($r = 0,0355$). Môžeme však súhlasiť s tým, že kontrakčné brázdy sú oveľa lepšie pozorovateľné práve na tmavo sfarbených dúhovkách jedincov. Základ kontrakčných rýh je menej pigmentovaný, teda lepšie viditeľný práve v tmavo zafarbených očiach (Li & Jain, 2009).

V očnej dúhovke sa exprimuje veľké množstvo génov, ktoré môžu ovplyvniť zafarbenie dúhovky, ako aj výskyt jednotlivých povrchových štruktúr. Skúmaním dedičnosti a diverzity týchto štruktúr sa dospelo k poznaniu, že gény podmieňujúce formovanie povrchových štruktúr sú odlišné od génov, ktoré sú zodpovedné za zafarbenie dúhovky. Väčšina génov asociovaných s pigmentáciou dúhovky, kóduje proteíny podieľajúce sa

priamo na procese melanogenézy, pričom väčšina génov asociovaných s povrchovými štruktúrami dúhovky, je zodpovedná predovšetkým za embryogenézu a vývin ľudského oka. Zatiaľ je preskúmané len malé percento génov, u ktorých sa zistil ich vplyv na dedičnosť a variácie povrchových štruktúr dúhovky. Je potrebné pokračovať v ďalšom výskume, rozšíriť analyzovaný súbor o ďalších jedincov a zamerať sa aj na jednotlivé gény a polymorfizmy, ktoré by mohli byť asociované s výskytom povrchových štruktúr ľudskej dúhovky.

Záver

Napriek tomu, že sa zafarbeniu dúhovky a jej bohato štruktúrovanému povrchu venuje čoraz väčšia pozornosť, v chápaní dedičnosti a výskytu týchto znakov existuje stále veľa medzier, nedostatkov a obmedzení, ktoré sú spôsobené obrovskou komplexnosťou štruktúry ľudskej dúhovky. Výskumom sme pokazali na skutočnosť, že zafarbenie dúhovky ani výskyt rôznych povrchových štruktúr na ľudskej dúhovke nie sú viazané na pohlavie, pretože sme nezaznamenali žiaden štatisticky významný rozdiel ani pri jednom z týchto pozorovaných znakov v závislosti od pohlavia. Zaznamenali sme len slabú pozitívnu koreláciu medzi vekom jedincov a výskytom štruktúr, u ktorých sa predpokladá zvýšený výskyt v staršom veku (Fuchsove krypty a pigmentové škvrny), ako aj medzi zafarbením dúhovky a výskytom Wolfflinových uzlov, či kontrakčných brázd.

Podakovanie

Práca bola podporená projektom KEGA 018PU-4/2018 „Inovácia metód a foriem výučby predmetu biochémia“.

Súhrn

Štruktúry nachádzajúce sa na povrchu ľudskej dúhovky, vytvárajú detailný vzor, ktorý je charakteristický a špecifický pre každého jedinca. V predloženej štúdií bola pozornosť zameraná na štyri štruktúry nachádzajúce sa na povrchu dúhovky, konkrétne na Fuchsove krypty, Wolfflinove uzly, kontrakčné brázd a pigmentové škvrny. Prítomnosť týchto štruktúr bola pozorovaná na dúhovkách 58 jedincov pochádzajúcich z východného Slovenska. Hlavným cieľom štúdie bolo zistiť, či existuje korelácia medzi prítomnosťou uvedených povrchových štruktúr a zafarbením dúhovky, či vekom jedinca, u ktorého bola daná štruktúra zaznamenaná. Najčastejšie sa vyskytujúcou štruktúrou v sledovanom súbore boli Fuchsove krypty, ktoré boli zaznamenané u 71,43 % mužov a 73,33 % žien. Najmenej zaznamenanou štruktúrou boli Wolfflinove uzly, ktoré sa vyskytli u 25,00 % mužov a 36,67 % žien. Korelačnou analýzou sme zaznamenali slabú pozitívnu koreláciu medzi vekom jedincov a výskytom pigmentových škvŕn ($r = 0,2692$) a veľmi slabú pozitívnu koreláciu medzi vekom jedincov a výskytom Fuchsových krypt ($r = 0,0515$). Zaznamenali sme aj slabú pozitívnu koreláciu medzi pigmentáciou dúhovky a výskytom Wolfflinových uzlov ($r = 0,2913$) a veľmi slabú pozitívnu koreláciu medzi pigmentáciou dúhovky a výskytom kontrakčných brázd ($r = 0,0355$). Na základe dosiahnutých výsledkov nie je možné jednoznačne potvrdiť ani vyvrátiť asociáciu medzi výskytom sledovaných povrchových štruktúr a vekom jedinca, či pigmentáciu očnej dúhovky. Je však možné konštatovať, že zafarbenie dúhovky, ani výskyt rôznych povrchových štruktúr na ľudskej dúhovke nie je viazaný na pohlavie.

Kľúčové slová: kontrakčné brázd, Fuchsove krypty, pigmentové škvrny, pigmentácia, Wolfflinove uzly

Literatúra

Edwards, M. (2016). *The Genetic Architecture of Iris Colour and Surface Feature Variation in Populations of Diverse Ancestry*.

- Doctoral thesis. Toronto: Department of Anthropology, University of Toronto.
- Edwards, M., Cha, D., Krithika, S., Johnson, M., Cook, G., & Parra, E. J. (2015). Iris pigmentation as a quantitative trait: variation in populations of European, East Asian and South Asian ancestry and association with candidate gene polymorphisms. *Pigment cell & melanoma*, 29(2), 141-162.
- Edwards, M., Gozdzik, A., Ross, K., Miles, J., & Parra, E. J. (2012). Technical note: quantitative measures of iris color using high resolution photographs. *American journal of physical anthropology*, 147(1), 141-149.
- Gold, D. H., & Lewis, R. A. (2011). *Clinical Eye Atlas*. UK: Oxford University Press.
- Harbour, J. W., Brantley, M. A., Hollingsworth, H., & Gordon, M. (2004). Association between posterior uveal melanoma and iris freckles, iris naevi, and choroidal naevi. *The British journal of ophthalmology*, 88(1), 36-38.
- Larsson, M., Duffy, D. L., Zhu, G., Liu, J. Z., MacGregor, S., McRae, A. F., ...Medland, S. E. (2011). GWAS Findings for Human Iris Patterns: Associations with Variants in Genes that Influence Normal Neuronal Pattern Development. *American journal of human genetics*, 89(2), 334-343.
- Larsson, M., & Pedersen, N. L. (2004). Genetic correlation among texture characteristics in the human iris. *Molecular vision*, 10, 821-831.
- Larsson, M., Pedersen, N. L., & Stattin, H. (2003). Importance of genetic effects for characteristics of the human iris. *Twin research*, 6(3), 192-200.
- Larsson, M., Pedersen, N. L., & Stattin, H. (2007). Associations between iris characteristics and personality in adulthood. *Biological Psychology*, 75(2), 165-175.
- Li, S. Z., & Jain, A. K. (2015). *Encyclopedia of biometrics* (2nd ed.). USA: Springer.
- Pau, G. (2019). *The Foundations of Iridology: The Eyes as the Key to Your Genetic Health Profile*. Rochester: Healing Arts Press.
- Poráčová, J., Nagy, M., Zahatňanská, M., Blaščáková, M., Takácsová-Sopková, M., & Sedlák, V. (2011). *Biometria živočíchov a človeka*. Prešov: GRAFOTLAČ.
- Pryse-Phillips, M. D. (2009). *Companion to Clinical Neurology* (3rd ed.). UK: Oxford University Press.
- Quillen, E. E., Guiltinan, J. S., Beleza, S., Rocha, J., Pereira, R. W., & Shriver, M. D. (2011). Iris texture traits show association with iris color and genomic ancestry. *American Journal of Human Biology*, 23(4), 567-569.
- Rennie, I. G. (2011). Don't it make my blue eyes brown: heterochromia and other abnormalities of the iris. *Eye*, 26(1), 29-50.
- Simionescu, O., Grigore, M., Furtunescu, F., Minca, D., Chitu, V., & Costache, M. (2014). A Novel Iris Colour Classification Scale. *Annual research & review in biology*, 4(15), 2525-2534.
- Schwab, CH., Mayer, CH., Zalaudek, I., Riedl, R., Richtig, M., Wackernagel, W., ...Richtig, E. (2017). Iris Freckles a Potential Biomarker for Chronic Sun Damage. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, 58(6).
- Sturm, R. A. & Larsson, M. (2009). Genetics of human iris colour and patterns. *Pigment cell and melanoma research*, 22(5), 544-562.

Gaľová, J., Antalová, P., Sedlák, V., Konečná, M., Poráčová, J., Mačeková, S. (2021). Povrchové štruktúry a pigmentácia dúhoviek jedincov z východného Slovenska. *Česká antropologie*, 71(1), 8-12.

MŮŽE PROSTŘEDÍ OVPLYVNIT GENETICKÉ RIZIKO VZNIKU OBEZITY U RÓMOV?

Can the environment affect the genetic risk of obesity in Romanies?

Soňa Mačková, Matúš Mathia, Jarmila
Bernasovská, Iveta Boroňová, Jana Gaľová, Dana
Dojčáková, Eva Petrejčíková

Katedra biológie, Fakulta humanitných a prírodných vied,
Prešovská univerzita v Prešove, Prešov, Slovensko

Abstract

FTO gene has been identified as important risk genetic factor for polygenic obesity. Aim of the study was to analyse rs9939609 polymorphism of *FTO* gene in relation to polygenic obesity in selected group of Roma and the majority Slovak population. We found statistical significant association of rs9939609 polymorphism of *FTO* gene with obesity indices (with BMI in Roma population and waist circumference and WHR index in Slovak population, $p \leq 0.05$). When we compared the average values of anthropometric parameters of the same genotypes between the Roma and the majority population, we found statistically significant differences in almost all monitored parameters. The results of our study support the hypothesis of a genetic predisposition of *FTO* gene polymorphism to obesity, but also support the fact that the development of obesity is also affected by behavioral or environmental factors.

Key words: Roma population, majority population, obesity, polymorphism

Úvod

Komplexné ochorenia ako obezita majú polygénny pôvod a identifikácia ich genetického pozadia je komplikovaná. Diagnostikovať jednoznačnú príčinu je s ohľadom na komplexnosť ochorenia a individuálnu variabilitu vplyvu jednotlivých faktorov náročné. Genetická determinácia sa na vzniku komplexných chorôb podieľa rôznou mierou. Na rozvoj obezity je vplyv genetickej zložky odhadovaný na 40 až 70 % (Farooqi, 2005; O'Rahilly & Farooqi, 2008). V stratégii genetického výskumu obezity je podstatné identifikovať gény, ktoré súvisia s fenotypom ochorenia cez polymorfne markery. Pri identifikácii genetických markerov sa používajú aj štúdie kandidátnych génov. Jedným z takýchto, asi najviac študovaných, kandidátnych génov obezity je gén *FTO*. Gén *FTO* („fat mass and obesity associated“) je jedným z posledných identifikovaných génov polygénnej obezity a reprezentuje prvý príklad bežného génu predisponujúceho k obezite na úrovni populácie. Je lokalizovaný na ľudskom chromozóme 16 v pozícii 16q12.2. Väčšina funkčne zaujímavých polymorfizmov tohto génu je lokalizovaná v intrónovom segmente (Loos & Bouchard, 2008), rovnako ako polymorfizmus rs9939609, ktorý je považovaný za významný rizikový faktor pre obezitu (Frayling et al., 2007). Z množstva prevedených štúdií vyplýva jeho silná asociácia s vyšším BMI, ako aj inými s obezitou spojenými znakmi (Dina et al., 2007; Peeters et al., 2008; Chang et al., 2008; Hotta et al., 2008; Gonzáles-Sanches

et al., 2009; Shahid et al., 2013; Solak et al., 2014; Prakash et al., 2016; Zhao et al., 2019; Fonseca et al., 2020).

Cieľ

Cieľom našej štúdie bolo analyzovať a porovnať vplyv polymorfizmu rs9939609 génu *FTO* na riziko obezity v rómskej a majoritnej populácii.

Materiál a metodika

Analyzovaný súbor tvorili dospelí jedinci rómskej a majoritnej populácie východného Slovenska. Súbor rómskej populácie tvorilo 262 jedincov, súbor majoritnej slovenskej populácie tvorilo 585 jedincov. Všetci probandi súhlasili s priebehom a významom výskumu. DNA vzorky izolované z bukalných steroov podľa protokolu komerčného extrakčného kitu (Promega, Madison, USA) pochádzali z biobanky a antropometrické údaje z výskumnej databázy katedry biológie FHPV. Genetické testovanie polymorfizmu rs9939609 bolo prevedené metódou real-time PCR s využitím fluorescenčnej technológie, na prístroji 7500 Fast Real-time PCR Systém (Applied Biosystems, Foster City, CA, USA). Na štatistickú analýzu dát boli použité testy v programe SPSS pre Windows verzia 19.0 (SPSS, Inc., Chicago, IL, USA). Pre všetky testy bola za kritérium štatistickej významnosti zvolená hodnota $p \leq 0,05$.

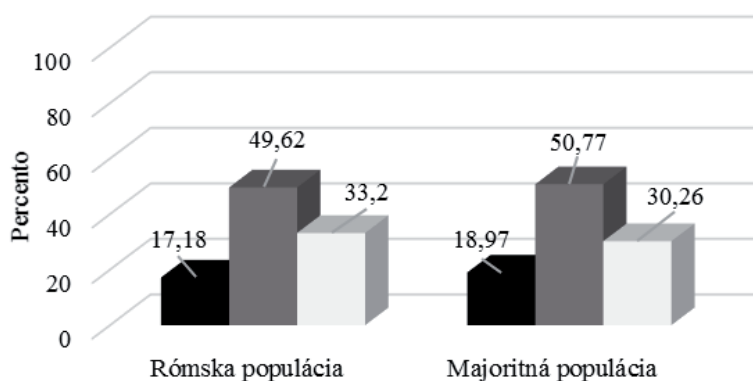
Výsledky

Distribúcia genotypových frekvencií pre polymorfizmus rs9939609 génu *FTO* v analyzovaných vzorkách rómskej a majoritnej populácie je znázornená na obrázku 1. V skupine jedincov majoritnej populácie bolo 18,97 % jedincov homozygotných pre rizikovú alelu „A“. V skupine jedincov rómskej populácie bolo detegovaných 66,80 % nositeľov rizikovej alely, pričom 17,18 % nositeľov bolo pre rizikovú alelu homozygotných. Rovnako ako v majoritnej ani v rómskej populácii nebol zistený štatisticky významný rozdiel v distribúcii jednotlivých genotypov medzi mužmi a ženami.

V súbore Rómov, pri porovnaní priemerných hodnôt antropometrických parametrov, boli významné rozdiely medzi jednotlivými genotypmi analyzovaného polymorfizmu pozorované v telesnej výške a pri indexe BMI (Tabuľka 1). Rómski jedinci s mutantným genotypom „AA“ mali v priemere o 2,33 ± 1,44 cm nižšiu telesnú výšku v porovnaní s homozygotmi pre protektívnu alelu (genotyp TT). Rozdiel v BMI bol na hranici významnosti. Jedinci s genotypom AA mali v priemere o 2,72 ± 1,11 kg/m² vyšší BMI index než jedinci s genotypom TT. V súbore majoritnej populácie boli pri porovnaní priemerných hodnôt antropometrických parametrov štatisticky významné rozdiely medzi jednotlivými genotypmi analyzovaného polymorfizmu zistené v obvode pásu a indexe WHR (Tabuľka 1).

Pri porovnaní priemerných hodnôt antropometrických parametrov rovnakých genotypov medzi rómskou a majoritnou populáciou sme zistili značné rozdiely takmer vo všetkých sledovaných ukazovateľoch (tabuľka 1). Rómski jedinci s mutantným genotypom (genotyp AA) mali oproti nerómskym jedincom s rovnakým genotypom významne odlišnú telesnú výšku, vyššie BMI, vyšší obvod pásu ako aj bokov a vyšší index WHR (Tabuľka 1). Rómovia s heterozygotným genotypom (genotyp AT), s prítomnosťou len jednej rizikovej alely, mali v porovnaní s majoritnou populáciou významne nižšiu výšku, vyšší index BMI, vyšší obvod pásu, vyšší obvod bokov a vyšší index WHR (Tabuľka 1). Významné rozdiely boli zistené aj v priemerných hodnotách medzi rómskymi a nerómskymi jedincami s protektívnym genotypom (genotyp TT) vo výške, BMI, obvode pásu, ako aj indexe WHR, pričom vyššie priemerné hodnoty ukazovateľov obezity boli zistené u Rómov (Tabuľka 1).

Obrazok 1. Percentuálne vyjadrenie distribúcie genotypov polymorfizmu rs9939609 génu FTO v rómskej a majoritnej populácii



Tabuľka 1. Porovnanie antropometrických parametrov podľa genotypov polymorfizmu rs9939609

| Parameter | Genotypy polymorfizmu rs9939609 | | | | | | | | | |
|--------------------------|---------------------------------|-----------------|--------|------------------|-----------------|--------|------------------|-----------------|--------|----------------------|
| | AA Róm | AA Neróm | P | AT Róm | AT Neróm | P | TT Róm | TT Neróm | P | Sig. |
| Vek (roky) | 37,29 ±12,80 | 32,99 ±11,55 | 0,04 | 35,62 ±12,89 | 33,51 ±12,27 | 0,11 | 35,71 ±12,60 | 33,99 ±12,10 | 0,24 | a NS b NS |
| Výška (cm) | 162,67 ±7,70 | 171,52 ±9,50 | <0,001 | 162,02 ±8,36 | 170,00 ±8,83 | <0,001 | 165,00 ±9,10 | 171,20 ±8,50 | <0,001 | a NS b (p = 0,04) |
| Hmotnosť (kg) | 74,58 ±20,70 | 71,97 ±16,10 | 0,40 | 69,41 ±17,52 | 68,62 ±14,82 | 0,64 | 68,85 ±17,32 | 68,81 ±14,70 | 0,98 | a NS b NS |
| BMI (kg/m ²) | 27,89 ±6,60 | 24,28 ±4,12 | <0,001 | 26,45 ±6,63 | 23,59 ±4,22 | <0,001 | 25,17 ±5,40 | 23,39 ±4,30 | <0,001 | a NS b (p = 0,05) |
| Pás (cm) | 97,76 ±19,40 | 85,77 ±13,90 | <0,001 | 93,45 ±15,43 | 83,15 ±13,20 | <0,001 | 93,09 ±15,40 | 81,60 ±13,40 | <0,001 | a (p = 0,04) b NS |
| Boky (cm) | 106,64 ±11,40 | 100,40 ±9,30 | <0,001 | 102,50 ±11,15 | 99,73 ±9,11 | <0,001 | 102,00 ±12,05 | 99,55 ±10,40 | 0,07 | a NS b NS |
| WHR | 0,94 ±0,10 | 0,85 ±0,10 | <0,001 | 0,91 ±0,08 | 0,83 ±0,09 | <0,001 | 0,91 ±0,08 | 0,82 ±0,09 | <0,001 | a (p = 0,03) b NS |

Poznámka: BMI – index telesnej hmotnosti; WHR – pomer obvodu pásu k obvodu bokov; P – vyjadruje porovnanie priemerných hodnôt parametrov rovnakého genotypu medzi rómskou a majoritnou populáciou; Genotyp AA homozygot, AT heterozygot, TT homozygot polymorfizmu rs9939609; Sig a – vyjadruje porovnanie priemerných hodnôt parametrov medzi jednotlivými genotypmi v majoritnej populácii; Sig b – vyjadruje porovnanie priemerných hodnôt parametrov medzi jednotlivými genotypmi v rómskej populácii; NS = štatisticky nevýznamný rozdiel

Diskusia

Obezita je komplexné multifaktoriálne ochorenie, v patogeneze ktorého sa uplatňuje vzájomná interakcia metabolických, behaviorálnych, enviromentálnych a genetických faktorov. Na vzniku obezity sa podieľajú vo väčšej či menšej miere rôzne gény v rôznych lokusoch. Jedným z identifikovaných génov pri štúdiu obezity bol gén *FTO* (Frayling et al., 2007; Dina et al., 2007; Scuteri et al., 2007). Nezávislé štúdie odhalili asociáciu polymorfizmov tohto génu s obezitou u detí aj dospelých. Frayling et al. (2007) ako prví identifikovali bežný variant v géne *FTO* ako rizikový faktor pre obezitu. Skrúingom polymorfizmov zistili, že varianty v *FTO* oblasti majú silnú asociáciu s vyšším BMI v európskej populácii. Najsilnejšia asociácia bola v géne *FTO* pozorovaná pri polymorfizme rs9939609. Vo svojej štúdiu geneticky testovali jedincov z 13 populácií a zistili, že jedinci homozygotní pre rizikový alelu A mali vyššie BMI než jedinci heterozygotní (genotyp AT) a jedinci homozygotní pre protektívnu alelu T. Štatisticky zistili, že prítomnosť jednej rizikovej alely je spojená s nárastom telesnej hmotnosti o približne 1,5–2,0 kg. Jedinci homozygotní pre rizikový alelu, teda s prítomnosťou dvoch alel mali telesnú hmotnosť vyššiu o 3–4 kg, s 1,67

krát vyšším rizikom pre vznik obezity v porovnaní s tými, ktorí rizikový alelu nezdedili. Asociácia s obezitou bola následne potvrdená v mnohých replikačných štúdiách, v rozličných populáciách. Andreasen et al. (2008) zistili asociáciu polymorfizmu rs9939609 so zvýšenou hmotnosťou a obezitou v dánskej populácii, Gonzáles-Sánchez et al. (2009) potvrdili asociáciu s obezitou a obvodom pásu u Španielov, pričom podobné výsledky asociácie priniesli aj ďalšie výskumy: Dina et al. (2007) vo francúzskej populácii, Villalobos-Comparan et al. (2008) v mexickej, Peeters et al. (2008) v belgickej, Hubáček et al. (2008) v českej, Mačeková et al. (2012) v rómskej, Prakash et al. (2016) v indickej, Zhao et al. (2019) v čínskej, Fonseca et al. (2020) v brazílskej, či Mehrdad et al. (2020) v iránskej populácii. Vplyv génu *FTO* na riziko obezity je pozorovaný už v detstve a pretrváva až do dospelosti a prostredníctvom veľmi silnej asociácie jeho polymorfizmov s BMI ako aj inými znakmi obezitého fenotypu tak predstavuje rizikový faktor pre obezitu.

V našom výskume sme vyhodnotení výsledkov genetickej analýzy zistili významnú asociáciu génu *FTO* s obvodom pásu a indexom WHR v majoritnej populácii a zároveň pre porovnanie potvrdili, skôr publikovaný (Mačeková et al., 2012) dôkaz asociácie rizikového genotypu polymorfizmu rs9939609

génu *FTO* s indexom BMI v rómskej populácii ($p \leq 0,05$). Výsledky jasne podporujú hypotézu genetickej vnímavosti polymorfizmu rs9939609 génu *FTO* k obezite v nami sledovaných skupinách. Oveľa zaujímavejšie sa v našom výskume javí zistenie signifikantných rozdielov v priemerných hodnotách sledovaných parametrov toho istého genotypu medzi dvomi etnikami (rómskym a majoritným). Rómski jedinci s mutantným genotypom (genotyp AA) mali priemernú hodnotu indexu BMI $27,89 \pm 6,60 \text{ kg/m}^2$, kým jedinci majoritnej populácie s rovnakým genotypom mali priemernú hodnotu indexu BMI $24,28 \pm 4,12 \text{ kg/m}^2$. Rozdiel v BMI bol $3,61 \pm 2,48 \text{ kg/m}^2$ ($p < 0,001$). Priemerná hodnota BMI u Rómov spadá podľa kategorizácie WHO do kategórie nadhmotnosti ($\text{BMI} \geq 25 \text{ kg/m}^2$). Priemerná hodnota obvodu pásu bola u Rómov o takmer 12 cm vyššia v porovnaní s nerómskou populáciou ($p < 0,001$). U rómskych jedincov s jednou rizikovou alelou (genotyp AT) bol rozdiel v priemerných hodnotách BMI $2,86 \pm 2,41 \text{ kg/m}^2$ ($p < 0,001$) a v obvode pásu viac ako 10 cm ($p < 0,001$). Dokonca aj protektívny genotyp TT u rómskej populácie vykazoval signifikantné rozdiely oproti nerómskej populácii, s vyššími priemernými hodnotami u Rómov v BMI, v obvode pásu a indexe WHR ($p < 0,001$).

Výsledky nášho výskumu ukázali rozdiely v antropometrických parametroch medzi jednotlivými genotypmi tak v rómskej ako aj v majoritnej populácii. Priemerné hodnoty s obezitou súvisiacich antropometrických parametrov boli pri rovnakom genotypu u Rómov vyššie než u majority. Pozoruhodné u Rómov priemerná hodnota indexu BMI aj pri protektívnom genotypu (genotyp TT), bez prítomnosti rizikovej alely, bola podľa WHO kategorizácie v triede nadhmotnosti.

Zvažujúc, že genetická skladba sa za posledné desaťročia nezmenila, môžeme predpokladať, že dlhodobý trend zvyšujúcej sa prevalence obezity je výsledkom interakcie faktorov životného štýlu s faktormi genetickými a tak predurčujú jedincov k obezite. Nutričný režim Rómov je výrazne odlišný od majoritnej populácie, ich spôsob života, limitovaný prístup k zdravotnej starostlivosti, vysoká nezamestnanosť, nedostatočná pohybová aktivita, absencia športovania v dospelosti, diétne zvyklosti a nevhodný životný štýl (nárazové nákupy, nepravidelné stravovanie, výber a konzumácia energeticky a nutrične nevyváženej stravy s vysokou spotrebou mäsa, údenín, múčnych výrobkov, s nízkou spotrebou mlieka, zeleniny, ovocia) sú faktormi, ktoré pre nich predstavujú mimoriadne vysoké riziko pre rozvoj obezity. Na základe našej štúdie môžeme usudzovať, že vyššie priemerné hodnoty antropometrických ukazovateľov obezity u rómskej populácie v porovnaní s majoritnou populáciou, a to na rovnakom genetickom základe, by mohli byť výsledkom vplyvu týchto vyššie spomínaných faktorov. Vzhľadom na to, je možné konštatovať, že pri vzniku a rozvoji obezity je okrem genetickej predispozície významný aj vplyv behaviorálnych a environmentálnych faktorov. Genetické faktory teda predisponujú k obezite avšak fenotypová expresia je podmienená vplyvmi prostredia.

Záver

Nevhodný prístup k výžive a nezdravý životný štýl, spolu s genetickou predispozíciou výrazne prispievajú k vysokej prevalencii obezity. Genetický vplyv na rozvoj obezity je stály, a nemôže byť ovplyvnený jedincom, avšak môže byť či už pozitívne alebo negatívne modifikovaný faktormi životného prostredia, čo treba zohľadniť v prevencii. Rómska populácia by mala byť predmetom preventívnych opatrení, s celospoločenským zameraním, s cieľom eliminovať vplyv behaviorálnych a environmentálnych rizikových faktorov, ktoré jedinec ovplyvniť môže.

Podakovanie

Táto publikácia je výsledkom implementácie projektu APVV 15-0556, VEGA č. 1/0461/19 a APVV-0644-12.

Súhrn

Gén *FTO* bol identifikovaný ako dôležitý rizikový genetický faktor pre polygennú obezitu. Cieľom štúdie bolo analyzovať rs9939609 polymorfizmus génu *FTO* vo vzťahu k obezite u vybranej skupiny Rómov a slovenskej majority. Zistili sme štatisticky významnú asociáciu rs9939609 polymorfizmu génu *FTO* s indexmi obezity (s BMI u rómskej populácie a obvodu pásu a indexom WHR u slovenskej populácie, $p \leq 0,05$). Pri porovnaní priemerných hodnôt antropometrických parametrov rovnakých genotypov medzi Rómami a majoritnou populáciou sme zistili štatisticky významné rozdiely takmer vo všetkých sledovaných parametroch. Výsledky našej štúdie podporujú hypotézu genetickej predispozície sledovaného polymorfizmu génu *FTO* k obezite, avšak poukazujú zároveň aj na skutočnosť, že pri rozvoji obezity je výrazný aj vplyv iných faktorov, či už behaviorálnych alebo environmentálnych, ktoré môže jedinec ovplyvniť.

Kľúčové slová: Rómska populácia, majoritná populácia, obezita, polymorfizmus

Literatúra

- Andreasen, C. H., Stender-Petersen, K. L., Mogensen, M. S., Torekov, S. S., Wegner, L., Andersen, G., ... Hansen, T. (2008). Low Physical Activity Accentuates the Effect of the *FTO* rs9939609 Polymorphism on Body Fat Accumulation. *Diabetes*, 57(1), 95-101.
- Dina, C., Meyre, D., Gallina, S., Durand, E., Korner, A., Jakobson, P., ... Froguel, P. (2007). Variation in *FTO* contributes to childhood obesity and severe adult obesity. *Nature Genetics*, 39(6), 724-726.
- Farooqi, I. S. (2005). Genetic and hereditary aspects of childhood obesity. *Best Practice and Research: Clinical Endocrinology and Metabolism*, 19(3), 359-374.
- Fonseca, A.C.P., Abreu, G.M., Zembrzski, V.M., Junior, M.C., Carneiro, J.R.I., Neto, J.F.N., ...Cabello, P.H. (2019). The association of the fat mass and obesity-associated gene (*FTO*) rs9939609 polymorphism and the severe obesity in a Brazilian population. *Diabetes Metab Syndr Obes*, 12, 667-684.
- Frayling, T. M., Timpson, N. J., Weedon, M. N., Zeggini, E., Freathy, R. M., Lindgren, C. M., ... McCarthy, M. (2007). A Common Variant in the *FTO* Gene Is Associated with Body Mass Index and Predisposes to Childhood and Adult Obesity. *Science*, 316(5826), 889-894.
- Gonzalez-Sanchez, J. L., Zabena, C., Martinez-Larrad, M. T., Martinez-Calatrava, M. J., Perez-Barba, M., Serrano-Rios, M. (2009). Variant rs9939609 in the *FTO* gene is associated with obesity in an adult population from Spain. *Clinical Endocrinology*, 70(3), 390-393.
- Hotta, K., Nakata, Y., Matsuo, T., Kamohara, S., Kotani, K., Komatsu, R., ... Nakamura, Y. (2008). Variations in the *FTO* gene are associated with severe obesity in the Japanese. *Journal of Human Genetics*, 53(6), 546-553.
- Hubacek, J. A., Bohuslavova, R., Kuthanova, L., Kubinova, R., Peasey, A., Pikhart, H., ... Bobak, M. (2008). The *FTO* Gene and Obesity in a Large Eastern European Population Sample: The HAPIEE. *Obesity Journal*, 16(12), 2764-2766.
- Chang, Y. C., Liu, P. H., Lee, W. J., Chang, T. J., Jiang, Y. D., Li, H. Y., ... Chuang, L. M. (2008). Common variation in the *FTO* gene confers risk of obesity and modulates body mass index in the Chinese population. *Diabetes*, 57(8), 2245-2252.

- Loos, R. J. F. & Bouchard, C. (2008). FTO: the first gene contributing to common forms of human obesity. *Obesity reviews*, 9(3), 246–250.
- Mačeková, S., Bernasovský, I., Gabriková, D., Bôžiková, A., Bernasovská, J., Boroňová, I., ... Carnogurská, J. (2012). Association of the FTO rs9939609 polymorphism with obesity in Roma/Gypsy population. *Am J Phys Anthropol*, 147(1), 30–4.
- Mehrdad, M., Fardaei, M., Fararouei, M., & Eftekhari, M.H. (2020). The association between FTO rs9939609 gene polymorphism and anthropometric indices in adults. *J Physiol Anthropol*, 39(1), 14.
- O’Rahilly, S., & Farooqi, I. S. (2008). Human obesity as a heritable disorder of the central control of energy balance. *International Journal of Obesity*, 32(7), 55–61.
- Peeters, A., Beckers, S., Verrijken, A., Roevens, P., Peeters, P., Gaal, L.V., Van Hul, W. (2008). Variants in the FTO gene are associated with common obesity in the Belgian population. *Molecular Genetics and Metabolism*, 93(4), 481–484.
- Prakash, J., Mittal, B., Srivastava, A., Awasthi, S., Srivastava, N. (2016). Association of FTO rs9939609 SNP with Obesity and Obesity- Associated Phenotypes in a North Indian Population. *Oman Med J*, 31(2), 99–106.
- Scuteri, A. S., Sanna, W. M., Chen, M., Uda, G., Albai, J., Strait, S., ... Najjar, R. (2007). Genome-wide association scan shows genetic variants in the FTO gene are associated with obesity-related traits. *PLOS Genetics*, 3(7), e115.
- Shahid, A., Rana, S., Saeed, S., Imran, M., Afzal, N., Mahmood, S. (2013). Common Variant of FTO Gene, rs9939609, and Obesity in Pakistani Females. *Biomed Res Int*, 2013: 324093.
- Solak, M., Erdogan, M.O., Yildiz, H.S., Ucok, K., Yuksel, S., Terzi E.S.A., Bestepe, A. (2014). Association of obesity with rs1421085 and rs9939609 polymorphisms of FTO gene. *Mol Biol Rep*, 41(11), 7381–6.
- Villalobos-Comparán, M., Flores-Dorantes, M. T., Villareal-Molina, M. T., Rodriguez-Cruz, M., Garcia-Ulloa, A. C., Robles, L., ... Canizales-Quinteros, S. (2008). The FTO gene is associated with adulthood obesity in the Mexican population. *Obesity*, 16(10), 2296–2301.
- Zhao, N.N., Dong, G.P., Wu, W., Wang, J.L., Ullah, R., Fu, J.F. (2019). FTO gene polymorphisms and obesity risk in Chinese population: a meta-analysis. *World J Pediatr*, 15(4), 382–389.

ANALÝZA GÉNU TCF7L2 V SPOJITOSTI S OBEZITOU AKO KARDIOMETABOLICKÝM RIZIKOVÝM FAKTORM V RÓMSKEJ A MAJORITNEJ POPULÁCII VÝCHODNÉHO SLOVENSKA

Analysis of the TCF7L2 gene in relation to obesity as a cardiometabolic risk factor in the Roma and majority population of eastern Slovakia

Soňa Mačková, Ivana Klobušovská, Jarmila Bernasovská, Iveta Boroňová, Dana Dojčáková, Matúš Mathia, Jana Gaľová, Eva Petrejčíková, Miriama Šlebodová

Katedra biológie, Fakulta humanitných a prírodných vied,
Prešovská univerzita v Prešove, Prešov, Slovensko

Abstract

Obesity is a multifactorial disease that results from the complex interplay between genes and the environment. The aim of the research was to analyse polymorphisms (rs7903146, rs12255372 and rs1196205) of the *TCF7L2* gene in the Roma and majority populations of eastern Slovakia. The group of the majority population consisted of 263 individuals and the group of the Roma population 132 individuals. Real-time PCR was used to genotyping the analysed samples. The results of the genetic analysis confirmed the association of the rs7903146 polymorphism of the *TCF7L2* gene with obesity in the majority population. In the majority population, we found significant differences between different genotypes of the rs7903146 polymorphism in body weight ($p = 0.004$) and in the BMI index ($p = 0.035$). The association of *TCF7L2* gene polymorphisms with obesity in other polymorphisms was not statistically significant in the groups we studied. However, the results of the distribution of genotypic and allele frequencies indicated a significant ethnic heterogeneity in the frequency of the risk allele (T) of the rs7903146 polymorphism as well as the rs12255372 polymorphism of the *TCF7L2* gene. The frequencies of both risk alleles in the Roma population showed significant deviations from those reported for European populations.

Key words: obesity, polymorphism, *TCF7L2* gene, association, population

Úvod

Obezita je progresívne ochorenie charakterizované akumuláciou tuku, ktoré napĺňa všetky kritéria chronického ochorenia. Má svoju etiológiu, príznaky a symptómy, vedie k štruktúrnym a funkčným zmenám, ktoré kulminujú mnohopočetnými orgánovo-špecifickými patologickými komplikáciami. Z hľadiska morbidity a mortality determinantom rizika nie je len miera zastúpenia tuku v tele, ale hlavne lokalizácia, kde k jeho kumulácii dochádza (Kokaisl, 2007), pričom výraznejší vplyv na rozvoj závažných zdravotných komplikácií má viscerálna obezita

(Tsigos et al., 2008; Ades et al., 2008). Obezita je významným kardiometabolickým rizikovým faktorom, kedy v dôsledku zvýšeného podielu tukového tkaniva dochádza ku vzniku metabolických abnormalít, ako aj hemodynamických zmien, ktoré môžu viesť k dysfunkcii myokardu a v konečnom dôsledku zapríčiniť srdcové zlyhanie až smrť (Lavie et al., 2009; Alpert et al., 2014). Obezita tak predstavuje jednu z hlavných príčin kardiovaskulárnej morbidity a mortality. Okrem toho s narastaním hmotnosti sa paralelne zvyšuje riziko rozvoja poruchy tolerancie glukózy až po diabetes mellitus 2. typu (Mokdad et al., 2001).

Obezita je multifaktoriálne podmienené ochorenie a celosvetovo sa radí medzi najzávažnejšie zdravotné problémy dnešnej doby. Z genetického hľadiska je ochorením heterogénnym s komplexným typom dedičnosti, kde vplyv jednotlivých génov k fenotypovej variabilite je malý, ale stály a môže byť modulovaný vplyvom iných faktorov (Bendlová et al., 2014). Diagnostikovať jednoznačnú príčinu je s ohľadom na komplexnosť tohto ochorenia a individuálnu variabilitu vplyvu jednotlivých faktorov mnohokrát pomerne náročné. Výskumy, ktoré hľadajú spojenie medzi obezitou a pridruženými ochoreniami, ktoré vznikajú v jej dôsledku, zacielené na odhalenie vplyvu genetickej zložky, majú značný význam. Ako uvádza štúdia Yan et al. (2008) polymorfizmy génu *TCF7L2* asociujú s rozvojom diabetu 2. typu v závislosti od stupňa obezity. Gén *TCF7L2* (transkripčný faktor 7 podobný faktoru 2) je lokalizovaný na 10 chromozóme v pozícii 10q25.3, obsahuje 17 exónov (Pang et al., 2013) a kóduje proteín zapojený do regulácie bunkového cyklu, proliferácie a diferenciácie buniek a zohráva dôležitú úlohu aj ako transkripčný faktor vo WNT signálnej dráhe (Yi et al., 2008).

Cieľ

Cieľom výskumu bola analýza rs7903146, rs12255372 a rs1196205 polymorfizmov génu *TCF7L2* v rómskej a majoritnej populácii východného Slovenska. Naším cieľom bolo stanoviť a porovnať frekvencie genotypov a alel polymorfizmov (rs7903146, rs12255372, rs1196205) génu *TCF7L2* ako aj analyzovať možnú asociáciu medzi jednotlivými genotypmi vybraných polymorfizmov s antropometrickými parametrami hodnotiacimi obezitu v jednotlivých nami sledovaných súboroch.

Materiál a metodika

Analýzovaný súbor tvorilo 263 (96 mužov a 167 žien) jedincov majoritnej populácie a 132 (66 mužov a 66 žien) jedincov rómskej populácie východného Slovenska. Pre asociačnú analýzu boli vybrané antropometrické parametre a indexy, ktoré majú priamy vzťah k obezite a telesnému zloženiu. U každého probanda bolo štandardnými metódami vykonané meranie 4 telesných parametrov: telesná výška (cm), telesná hmotnosť (kg), obvod pásu (cm), obvod bokov (cm). Z nameraných údajov boli následne vypočítané indexy: BMI (kg/m^2) – index telesnej hmotnosti, WHR – index pomeru obvodu pásu k obvodu bokov, WHtR index – pomer obvodu pásu k telesnej výške. Štúdia bola schválená etickou komisiou, všetci účastníci zaradení do tejto štúdie boli informovaní o problematike výskumu a poskytli písomný informovaný súhlas o použití vzorky biologického materiálu na účely molekulárno-genetickej analýzy. Vzorky boli extrahované z bukalnej sliznice a izolácia genómovej DNA bola vykonaná podľa protokolu komerčného extrakčného kitu (Promega, Madison, USA). Pre genetickú analýzu sme vybrali tri polymorfizmy génu *TCF7L2* konkrétne rs7903146; rs12255372; 1196205. Genotypovanie vybraných polymorfizmov bolo realizované s použitím TaqMan SNP Genotyping assay od firmy Applied Biosystems (Foster City, CA, USA) na prístroji ABI 7500 Fast Real-Time PCR. Na štatistickú analýzu dát bol použitý štatistický program IBM SPSS verzia 20.0 (SPSS Inc., Chicago, IL) pre Windows. Pre účely opisnej štatistiky

boli kvalitatívne premenné vyjadrené ako absolútne čísla a frekvencie a kvantitatívne premenné boli vyjadrené ako priemer a štandardná odchýlka. Rozdiely medzi skupinami pre kategorické premenné boli testované pomocou χ^2 -kvadrátového testu a pri kontinuálnych premenných bol použitý Studentov t-test a ANOVA. Asociačnú analýzu sme vykonali logistickou regresiou. Pre všetky štatistické testy slúžila ako hladina významnosti hodnota $p \leq 0,05$.

Výsledky

Priemerný vek probandov rómskeho súboru bol 43,37 ($\pm 13,45$) rokov a majoritného súboru 44,89 ($\pm 17,01$) rokov. Pri analýze údajov priemerných hodnôt vybraných antropometrických parametrov u jedincov majoritnej a rómskej populácie sme v ukazovateľoch obezity ako telesná hmotnosť, obvod pásu, BMI, WHR i WHtR indexu zaznamenali štatisticky významne vyššie hodnoty u rómskej populácie v porovnaní s majoritnou populáciou (Tabuľka 1).

Tabuľka 1. Deskriptívna charakteristika analyzovaného súboru majoritnej a rómskej populácie

| Parameter | majoritná populácia (n = 263) | rómska populácia (n = 132) | p |
|--------------------------|----------------------------------|-------------------------------|---------|
| | x \pm SD | x \pm SD | |
| Vek (roky) | 44,89 \pm 17,01 | 43,37 \pm 13,45 | 0,373 |
| Telesná výška (cm) | 169,32 \pm 9,44 | 164,32 \pm 9,35 | < 0,001 |
| Telesná hmotnosť (kg) | 75,70 \pm 15,77 | 79,75 \pm 18,46 | 0,024 |
| Obvod pásu (cm) | 91,44 \pm 14,57 | 97,16 \pm 16,23 | < 0,001 |
| Obvod bokov (cm) | 104,51 \pm 10,77 | 106,39 \pm 16,61 | 0,123 |
| BMI (kg/m ²) | 26,37 \pm 4,86 | 29,53 \pm 6,52 | < 0,001 |
| WHR | 0,87 \pm 0,09 | 0,92 \pm 0,10 | < 0,001 |
| WHtR | 0,55 \pm 0,10 | 0,60 \pm 0,10 | < 0,001 |

Poznámka: n – počet jedincov, x – priemerná hodnota, SD (standard deviation) – štandardná odchýlka, BMI – index telesnej hmotnosti, WHR – pomer obvodu pásu k obvodu bokov (cm), WHtR – pomer obvodu pásu k telesnej výške (cm)

Tabuľka 2. Genotypové a alelové frekvencie vybraných SNP génu *TCF7L2* u majoritnej a rómskej populácie

| | | majoritná populácia (n = 263) | rómska populácia (n = 132) |
|------------|---------------------------------|---|-------------------------------|
| | | rs7903146 | Genotyp CC |
| | Genotyp CT | 98 (37,26 %) | 34 (25,76 %) |
| | Genotyp TT | 26 (9,89 %) | 0 (0,00 %) |
| | MAF (T) | 0,29 | 0,13 |
| | Porovnanie alelových frekvencií | $\chi^2 = 24,06$; $df = 1$; $p < 0,001$ | |
| rs12255372 | Genotyp GG | 144 (54,75 %) | 99 (71,74 %) |
| | Genotyp GT | 96 (36,50 %) | 39 (28,26 %) |
| | Genotyp TT | 23 (8,75 %) | 0 (0,00 %) |
| | MAF (T) | 0,27 | 0,14 |
| | Porovnanie alelových frekvencií | $\chi^2 = 17,15$; $df = 1$; $p < 0,001$ | |
| rs11196205 | Genotyp GG | 78 (29,66 %) | 49 (37,12 %) |
| | Genotyp GC | 124 (47,15 %) | 72 (54,55 %) |
| | Genotyp CC | 61 (23,19 %) | 11 (8,33 %) |
| | MAF (C) | 0,47 | 0,36 |
| | Porovnanie alelových frekvencií | $\chi^2 = 8,93$; $df = 1$; $p = 0,003$ | |

Poznámka: n – celkový počet, HWE – Hardy-Weinbergová rovnováha, MAF – frekvencia zriedkavejšej alely, χ^2 – chí-kvadrát test

Alelové a genotypové frekvencie polymorfizmov rs7903146, rs12255372 a rs11196205 génu *TCF7L2* u jedincov majoritnej a rómskej populácie sú zobrazené v tabuľke 2. V skupine majoritnej populácie (n = 263) pri jednotlivých detegovaných polymorfizmoch (rs7903146, rs12255372, rs11196205) génu *TCF7L2* sme v rámci rs7903146 polymorfizmu zaznamenali 26 (9,89 %) homozygotov pre rizikovú alelu (T), v rs12255372 polymorfizme 23 (8,75 %) nositeľov rizikovej alely (T) v homozygotnom stave a opätovne najviac homozygotov pre rizikovú alelu (C) v počte 61 (23,19 %) jedincov majoritnej populácie bolo detegovaných v polymorfizme rs11196205 génu *TCF7L2* (Tabuľka 2). U jedincov rómskej populácie (n = 132) sme pri polymorfizme rs7903146 nenašli žiadneho jedinca homozygotného pre rizikovú alelu T, 34 (25,76 %) bolo heterozygotných (genotyp CT) a 98 (74,24 %) jedincov disponovalo homozygotným genotypom pre protektívnu alelu C. Z porovnania alelových frekvencií sme zistili, že frekvencia zriedkavejšej

rizikovej alely T bola signifikantne vyššia v skupine majoritnej populácie v porovnaní s rómskou populáciou ($p < 0,001$). Podobné výsledky boli zaznamenané v rómskej populácii v rámci analýzy alelových a genotypových frekvencií i v polymorfizme rs12255372 (Tabuľka 2). Taktiež nebol nájdený žiaden nositeľ rizikovej alely T v homozygotnom stave a frekvencia rizikovej alely bola signifikantne vyššia v skupine majoritnej populácie v porovnaní s rómskou populáciou ($p < 0,001$). Pri polymorfizme rs11196205 génu *TCF7L2* bolo u Rómov detegovaných 11 (8,33 %) homozygotných nositeľov rizikovej C alely, 72 (54,55 %) heterozygotných jedincov (genotyp GC) a 49 (37,12 %) jedincov bez rizikovej alely (GG homozygoti pre protektívnu alelu). Frekvencia mutovanej alely C bola podobne ako pri predošlých dvoch analyzovaných polymorfizmoch (rs7903146, rs12255372) génu *TCF7L2* signifikantne vyššia v skupine majoritnej populácie v porovnaní s rómskou populáciou ($p = 0,003$).

Tabuľka 3. Porovnanie parametrov majoritného súboru ($n = 263$) medzi genotypmi vybraných polymorfizmov génu *TCF7L2*

| SNP | Alely M/m | Parameter* | M/M | M/m | m/m | p |
|------------|--------------|--------------------------|----------------|----------------|----------------|-------|
| rs7903146 | C/T | Vek (roky) | 45,56 ± 16,41 | 43,70 ± 18,11 | 45,73 ± 16,26 | 0,687 |
| | | TV (cm) | 169,20 ± 9,54 | 168,69 ± 9,61 | 172,31 ± 7,95 | 0,218 |
| | | TH (kg) | 74,67 ± 15,01 | 74,61 ± 15,97 | 85,34 ± 15,95 | 0,004 |
| | | OP (cm) | 90,56 ± 14,56 | 91,00 ± 14,15 | 97,81 ± 15,20 | 0,061 |
| | | OB (cm) | 103,45 ± 9,97 | 104,98 ± 11,00 | 108,35 ± 13,01 | 0,089 |
| | | BMI (kg/m ²) | 26,06 ± 4,68 | 26,17 ± 5,04 | 28,70 ± 4,67 | 0,035 |
| | | WHR | 0,87 ± 0,98 | 0,86 ± 0,08 | 0,89 ± 0,07 | 0,339 |
| | | WHtR | 0,54 ± 0,10 | 0,58 ± 0,09 | 0,58 ± 0,08 | 0,121 |
| rs12255372 | G/T | Vek (roky) | 44,99 ± 16,47 | 44,82 ± 18,06 | 44,52 ± 16,61 | 0,992 |
| | | TV (cm) | 169,38 ± 9,56 | 168,78 ± 9,60 | 171,22 ± 8,17 | 0,536 |
| | | TH (kg) | 75,05 ± 14,96 | 74,80 ± 15,98 | 83,51 ± 18,25 | 0,044 |
| | | OP (cm) | 91,00 ± 14,37 | 90,77 ± 14,28 | 97,00 ± 16,58 | 0,159 |
| | | OB (cm) | 103,67 ± 9,96 | 104,91 ± 10,9 | 108,04 ± 13,97 | 0,176 |
| | | BMI (kg/m ²) | 26,14 ± 4,61 | 26,22 ± 5,08 | 28,37 ± 5,22 | 0,115 |
| | | WHR | 0,88 ± 0,10 | 0,86 ± 0,09 | 0,89 ± 0,08 | 0,447 |
| | | WHtR | 0,54 ± 0,10 | 0,55 ± 0,10 | 0,58 ± 0,10 | 0,208 |
| rs11196205 | G/C | Vek (roky) | 46,22 ± 16,53 | 46,31 ± 17,45 | 40,28 ± 16,15 | 0,054 |
| | | TV (cm) | 169,67 ± 10,03 | 168,67 ± 9,38 | 170,18 ± 8,83 | 0,551 |
| | | TH (kg) | 74,67 ± 14,69 | 77,20 ± 16,09 | 73,96 ± 16,43 | 0,334 |
| | | OP (cm) | 90,67 ± 13,85 | 93,33 ± 14,82 | 88,59 ± 14,61 | 0,098 |
| | | OB (cm) | 103,15 ± 10,45 | 106,0 ± 10,82 | 103,11 ± 10,81 | 0,092 |
| | | BMI (kg/m ²) | 25,94 ± 4,56 | 27,08 ± 4,97 | 25,46 ± 4,86 | 0,066 |
| | | WHR | 0,88 ± 0,09 | 0,88 ± 0,09 | 0,85 ± 0,09 | 0,162 |
| | | WHtR | 0,54 ± 0,11 | 0,56 ± 0,10 | 0,53 ± 0,09 | 0,094 |

Poznámka: * parametre sú uvedené ako priemerné hodnoty ± SD (standard deviation) – štandardná odchýlka, M/m – majoritná/minoritná alela sledovaného polymorfizmu, TV – telesná výška, TH – telesná hmotnosť, OP – obvod pásu, OB – obvod bokov, BMI – index telesnej hmotnosti, WHR – pomer obvodu pásu k obvodu bokov (cm), WHtR – pomer obvodu pásu k telesnej výške (cm)

Charakteristika súboru majoritnej populácie podľa genotypov vybraných polymorfizmov rs7903146, rs12255372, rs11196205 génu *TCF7L2* je popísaná v tabuľke 3. Signifikantné rozdiely medzi jednotlivými genotypmi polymorfizmu rs7903146 boli pozorované v telesnej hmotnosti a v indexe BMI. Priemerná hodnota telesnej hmotnosti u jedincov homozygotného genotypu pre rizikóvu alelu (T) bola 85,34 (± 15,95) kg, čo v priemere predstavovalo až o 10,67 (± 0,94) kg vyššiu telesnú hmotnosť ako u jedincov s homozygotným genotypom CC. Aj v rámci polymorfizmu rs12255372 boli zaznamenané štatisticky významné rozdiely medzi genotypmi a priemernými hodnotami telesnej hmotnosti (Tabuľka 3). Nositelia rizikovej alely (T) mali v priemere o 8,46 (± 3,29) kg vyššiu telesnú hmotnosť v porovnaní s homozygotmi pre protektívnu alelu G. Na základe analýzy výsledkov sme zistili, že prítomnosť rizikovej alely (T) polymorfizmu rs7903146

i polymorfizmu rs12255372 génu *TCF7L2* úzko súvisí s vyššou telesnou hmotnosťou v tomto súbore. Pri štatistickom spracovaní údajov v prípade polymorfizmu rs11196205 u jedincov majoritnej populácie sme ani u jedného sledovaného parametra nezaznamenali žiadne signifikantné rozdiely pri porovnávaní ich priemerných hodnôt medzi jednotlivými genotypmi.

Charakteristika súboru rómskej populácie podľa genotypov vybraných polymorfizmov (rs7903146, rs12255372, rs11196205) génu *TCF7L2* je uvedená v tabuľke 4. V celom súbore jedincov rómskej populácie v polymorfizmoch rs7903146 a rs12255372 nebol detegovaný homozygotný genotyp pre rizikóvu alelu (T). Uvedená skutočnosť poukazuje na výraznú etnickú heterogenitu frekvencie rizikovej alely. Medzi jednotlivými genotypmi uvedených polymorfizmov génu *TCF7L2* neboli v nami sledovaných parametroch pozorované žiadne signifikantné rozdiely.

Tabuľka 4. Porovnanie parametrov rómskej populácie ($n = 132$) medzi genotypmi vybraných polymorfizmov génu *TCF7L2*

| SNP | Alely M/m | Parameter* | M/M | M/m | m/m | p |
|-----------|--------------|--------------------------|----------------|----------------|-----|-------|
| rs7903146 | C/T | Vek (roky) | 44,48 ± 13,96 | 40,18 ± 11,46 | - | 0,108 |
| | | TV (cm) | 164,08 ± 9,60 | 165,00 ± 8,74 | - | 0,624 |
| | | TH (kg) | 80,97 ± 18,74 | 76,24 ± 17,39 | - | 0,199 |
| | | OP (cm) | 98,09 ± 15,95 | 94,47 ± 16,98 | - | 0,264 |
| | | OB (cm) | 107,22 ± 13,10 | 103,97 ± 10,86 | - | 0,196 |
| | | BMI (kg/m ²) | 30,14 ± 6,88 | 27,80 ± 5,06 | - | 0,072 |
| | | WHR | 0,92 ± 0,98 | 0,90 ± 0,11 | - | 0,418 |
| | | WHtR | 0,60 ± 0,11 | 0,58 ± 0,10 | - | 0,215 |

| | | | | | | |
|------------|-----|--------------------------|----------------|----------------|----------------|-------|
| rs12255372 | G/T | Vek (roky) | 44,33 ± 13,96 | 40,48 ± 11,49 | - | 0,155 |
| | | TV (cm) | 164,04 ± 9,56 | 165,15 ± 8,83 | - | 0,557 |
| | | TH (kg) | 80,71 ± 18,83 | 76,88 ± 17,25 | - | 0,304 |
| | | OP (cm) | 97,77 ± 16,19 | 95,33 ± 16,47 | - | 0,458 |
| | | OB (cm) | 107,09 ± 13,11 | 104,27 ± 10,89 | - | 0,268 |
| | | BMI (kg/m ²) | 30,05 ± 6,90 | 27,99 ± 5,02 | - | 0,118 |
| | | WHR | 0,92 ± 0,10 | 0,91 ± 0,11 | - | 0,694 |
| | | WHtR | 0,60 ± 0,11 | 0,58 ± 0,10 | - | 0,383 |
| rs11196205 | G/C | Vek (roky) | 46,71 ± 13,12 | 42,03 ± 13,37 | 37,27 ± 12,95 | 0,048 |
| | | TV (cm) | 162,51 ± 9,83 | 164,86 ± 8,71 | 168,82 ± 10,24 | 0,099 |
| | | TH (kg) | 79,74 ± 18,83 | 79,01 ± 18,14 | 84,64 ± 19,88 | 0,646 |
| | | OP (cm) | 97,53 ± 15,50 | 96,32 ± 16,47 | 101,00 ± 18,23 | 0,662 |
| | | OB (cm) | 106,96 ± 14,48 | 106,0 ± 11,63 | 106,45 ± 10,69 | 0,918 |
| | | BMI (kg/m ²) | 30,23 ± 7,10 | 29,07 ± 6,28 | 29,45 ± 5,55 | 0,635 |
| | | WHR | 0,60 ± 0,10 | 0,59 ± 0,10 | 0,60 ± 0,11 | 0,784 |
| | | WHtR | 0,54 ± 0,11 | 0,56 ± 0,10 | 0,53 ± 0,09 | 0,724 |

Poznámka: * parametre sú uvedené ako priemerné hodnoty ± SD (standard deviation) – štandardná odchýlka, M/m – majoritná/minoritná alela sledovaného polymorfizmu, TV – telesná výška, TH – telesná hmotnosť, OP – obvod pásu, OB – obvod bokov, BMI – index telesnej hmotnosti, WHR – pomer obvodu pásu k obvodu bokov (cm), WHtR – pomer obvodu pásu k telesnej výške (cm)

Pre alelovú asociačnú štúdiu všetkých nami analyzovaných polymorfizmov sme sledované súbory majoritnej a rómskej populácie rozdelili na základe parametrov priamo charakterizujúcich obezitu: podľa BMI hodnoty klasifikujúcej obezitu (BMI ≥ 30 kg/m²), podľa rizikových hodnôt obvodu pásu (≥ 80 ženy, ≥ 94 muži cm) a hodnôt WHR indexu ($\geq 0,85$ ženy, $\geq 1,0$ muži) klasifikujúcich abdominálnu obezitu na skupiny rizikové (nad uvedené hodnoty daných parametrov) a kontrolné (pod uvedené hodnoty). V rámci asociačnej analýzy sledovaných polymorfizmov (rs7903146, rs12255372, rs11196205) génu *TCF7L2* v majoritnej skupine stratifikovanej na základe vybraných antropometrických parametrov obezity bola signifikantne významná asociácia potvrdená len pri polymorfizme rs7903146 (dáta nie sú uvedené). V súbore majoritnej populácie bola riziková alela (T) polymorfizmu rs7903146 génu *TCF7L2* významne asociovaná s BMI a obvodom pásu. Výsledky alelovej asociačnej štúdie odhalili, že alela T predstavuje v majoritnej populácii u jej nositeľov 1,586-krát vyššie riziko pre vyšší index BMI (CI (confidence interval) 1,031 – 2,440; $p = 0,035$) a 1,596-krát vyššie riziko pre vyššie hodnoty obvodu pásu (CI 1,056 – 2,411; $p = 0,025$) v porovnaní s jedincami, ktorí ňou nedisponujú. V rámci rómskej populácie sa nám pri analýze jednotlivých parametrov obezity nepodarilo ani u jedného nami sledovaného polymorfizmu preukázať signifikantné zvýšenie rizika u nositeľov rizikových alel.

Diskusia

V poslednom období sa hovorí o tzv. pandémie diabetu, ktorá vychádza z faktu, že riziko rozvoja poruchy tolerancie glukózy až po diabetes mellitus 2. typu sa zvyšuje paralelne s nárastom nadhmotnosti a obezity. Na základe uvedeného faktu sme sa preto rozhodli pre testovanie možnej asociácie medzi obezitou a polymorfizmami rs7903146, rs12255372, rs11196205 génu *TCF7L2*, ktorému sa v súčasnosti pripisuje význam vo vzťahu k diabetu 2. typu (Pang et al., 2013; Grant et al., 2009; Yan et al., 2008; Helgason et al., 2007). Častý spoločný výskyt obezity a diabetu 2. typu vychádza zo skutočnosti, že obe klinické jednotky majú pravdepodobne spoločnú patogenézu. Riziko rozvoja diabetu 2. typu je spojené hlavne so zmožením viscerálneho tuku a predpokladá poruchu v metabolizme tukového tkaniva. Nami sledovaný gén *TCF7L2* z hľadiska patogenézy diabetu 2. typu patrí do skupiny génov ovplyvňujúcich inzulínovú sekreciu. Zmena v géne *TCF7L2* totiž môže narušiť expresiu

glukagónu podobnému peptidu 1 (GLP – 1) v eneteroendokrinných L – bunkách. GLP – 1 je proteín patriaci medzi tzv. inkretíny a zohráva úlohu v patogenéze diabetu 2. typu. Je produkovaný črevnými bunkami ako odpoveď na vstup glukózy, čo spôsobuje stimuláciu sekrecie inzulínu závislú na glukóze (Groves et al., 2006). Výsledky štúdie Yana et al. (2008), Cauchiho et al. (2008) či Helgasona et al. (2007) poukazujú na fakt, že asociácia medzi rizikovou alelou (T) polymorfizmu rs7903146 génu *TCF7L2* a rizikom diabetu 2. typu závisí od stupňa obezity. Al-Daghri et al. (2014) vo svojej štúdii, ktorá sa zaoberala štúdiom 36 polymorfizmov asociovaných s diabetom 2. typu v súvislosti s jednotlivými ukazovateľmi obezity, sledovali významnú asociáciu polymorfizmu rs7903146 génu *TCF7L2* s vyššími hodnotami BMI i s obvodom pásu. Výsledky našej analýzy poukázali na mierny nárast hodnôt BMI s každou pribúdajúcou rizikovou alelou (T) polymorfizmu rs7903146 u jedincov majoritnej populácie. Signifikantné rozdiely medzi jednotlivými genotypmi boli v indexe BMI zaznamenané len v majoritnej populácii ($p = 0,035$). Pri analýze ďalších dvoch sledovaných polymorfizmov (rs12255372, rs11196205) génu *TCF7L2* sme nezaznamenali signifikantnú asociáciu s vyšším rizikom rozvoja obezity ani v jednej zo sledovaných skupín. Výsledky Duana et al. (2007), ktorí analyzovali polymorfizmus rs12255372, či Saleho et al. (2007) sledujúcich polymorfizmus rs11196205 potvrdili asociáciu diabetu 2. typu s rizikovými alelami uvedených polymorfizmov. Avšak podobne ako v našej štúdii tak i v uvedených asociačných štúdiách nebol potvrdený vplyv rizikových alel polymorfizmov rs12255372 (T), rs11196205 (C) na rozvoj obezity. Metaanalýza Tonga et al. (2009) i štúdia Cauchi et al. (2008) poukázala na výraznú etnickú heterogenitu vo frekvencii rizikovej alely (T) polymorfizmu rs7903146 génu *TCF7L2*. Najvyššia frekvencia rizikovej alely bola sledovaná v kaukazoidnej populácii (MAF = 0,30) a najnižšia vo východoázijskej populácii (MAF = 0,03). V rámci stredo európskych populácií však bolo vykonaných len málo replikačných štúdií. Nami prezentované výsledky sú teda jednými z pilotných, ktoré informujú o genotypových a alelových frekvenciách sledovaných polymorfizmov génu *TCF7L2* jednak v majoritnej populácii ako aj v rómskej populácii Slovenska. Frekvencia rizikovej alely (T) pre rs7903146 génu *TCF7L2* bola 0,29 v súbore majoritnej populácie a je porovnateľná s odhadmi vypracovanými na základe metaanalýzy v európskej populácii (MAF = 0,31) (Ensembl 2020a). Frekvencia rizikovej alely (T) rs7903146 v súbore rómskych jedincov bola 0,13.

Zistená frekvencia bola signifikantne nižšia od frekvencie v majoritnej populácii (MAF = 0,29; $p < 0,001$) a nespádala ani do európskej škály (MAF = 0,18 – 0,30). Vzhľadom na severoindický pôvod Rómov nami zistené výsledky rizikovej alely (MAF = 0,13) sú značne odlišné aj od tých, ktoré sa uvádzajú pre populáciu indickú (MAF = 0,27 – 0,34). V štúdií Chandaka et al. (2006), ktorí sledovali populáciu indických jedincov udávajú frekvenciu rizikovej alely (T) 0,29. Bodhini et al. (2007) i Humphries et al. (2006) taktiež uvádzajú frekvencie rizikovej alely T rs7903146 (0,28 resp. 0,27) patriacu do indickej škály. Pravdepodobnú príčinu rozdielnosti frekvencie rizikovej alely v nami sledovanej populácii Rómov, možno vysvetliť dejmi v genetyke izolovaných populáciách. Tieto javy môžu spôsobiť zníženie frekvencie minoritnej alely pod hodnotu pôvodnej populácie. Naše zistenia odporúčame overiť replikačnými štúdiami doplnenými o väčší počet probandov, na základe ktorých bude možné unikátnosť frekvencie rizikovej alely (T) u slovenských Rómov potvrdiť, alebo naopak vyvrátiť. Podobné výsledky ako boli zaznamenané v nami sledovanej skupine rómskej populácie pri analýze alelových a genotypových frekvencií polymorfizmu rs7903146 boli zaznamenané i pri polymorfizme rs12255372 génu *TCF7L2*. Frekvencia rizikovej alely T bola signifikantne vyššia v skupine majoritnej populácie (MAF = 0,27) v porovnaní s rómskou populáciou (MAF = 0,14) ($p < 0,001$). Zistená frekvencia rizikovej alely v rómskej populácii bola nižšia aj oproti frekvencii zaznamenatej v Indii (MAF = 0,24) (Bodhini et al., 2007). U tretieho nami sledovaného polymorfizmu rs11196205 génu *TCF7L2* boli podobne ako u predošlých dvoch polymorfizmov pozorované výrazné etnické rozdiely vo frekvencii rizikovej alely. Frekvencia rizikovej alely (C) bola 0,47 v majoritnej populácii, čo súhlasí s priemernou hodnotou frekvencie v európskej kaukazoidnej populácii (0,47) (Ensembl 2020b). Frekvencia rizikovej alely v nami sledovanej rómskej populácii bola 0,36, čo je síce mimo európskeho rozsahu, ale je podobná frekvencii zistenej v indickej populácii (MAF = 0,35; Jyothi et al., 2013). Viaceré štúdie zaoberajúce sa pôvodom Rómov uvádzajú, že pochádzajú zo severných a západných oblastí Indie (Gresham et al., 2001; Mastana & Papiha, 1992). V literatúre doposiaľ neboli popísané údaje o frekvencii rizikových alel polymorfizmov (rs7903146, rs12255372 a rs11196205) génu *TCF7L2* v rómskej populácii. Nami zistené frekvencie sú v Európe unikátne a sú dôkazom veľmi špecifického genofondu rómskeho etnika. Údaje je však vhodné overiť na väčšej vzorke tejto populácie a porovnať s frekvenciami u Rómov v iných krajinách.

Záver

Obezita predstavuje závažný zdravotný problém a značná časť obézných ľudí zomiera na ochorenia spôsobené kardiometabolickými komplikáciami zo zvýšenej hmotnosti, preto poznanie genetického pozadia obezity je veľmi žiadúce. Identifikácia genetických determinant obezity môže napomôcť v predikcii ochorenia a zlepšení preventívnej stratégie.

Podakovanie

Táto publikácia je výsledkom implementácie projektu APVV 15-0556, VEGA č. 1/0461/19 a APVV-0644-12.

Súhrn

Zvýšená incidencia závažných komorbidít u obézných jedincov, socioekonomické súvislosti, znížená kvalita života a v neposlednom rade tiež zvýšená mortalita obéznej populácie radí obezitu medzi najzávažnejšie zdravotné problémy civilizovanej spoločnosti celého sveta. Obezita je ochorenie multifaktórného pôvodu. Podiel genetických faktorov na vzniku obezity je však rovnako vysoký a uplatňuje sa na rôznych úrovniach regulačných a metabolických procesov. Cieľom tejto štúdie

bolo na základe vybraných antropometrických parametrov analyzovať asociáciu polymorfizmov (rs7903146, rs12255372 a rs11196205) génu *TCF7L2* s vybranými obezitou charakterizujúcimi ukazovateľmi v majoritnej a rómskej populácii východného Slovenska. Na základe uvedeného faktu sme testovali možnú asociáciu medzi obezitou a polymorfizmami rs7903146, rs12255372, rs11196205 génu *TCF7L2*. Zistili sme signifikantné rozdiely v priemerných hodnotách telesnej hmotnosti a BMI indexu medzi genotypmi polymorfizmu rs7903146 v majoritnej populácii. Výsledky alelovej asociácie štúdie odhalili, že alela T tohto polymorfizmu predstavuje v majoritnej populácii u jej nositeľov 1,586-krát vyššie riziko pre vyšší index BMI (CI 1,031 – 2,440; $p = 0,035$) a 1,596-krát vyššie riziko pre vyššie hodnoty obvodu pásu (CI 1,056 – 2,411; $p = 0,025$) v porovnaní s jedincami, ktorí ňou nedisponujú. V rámci rómskej populácie sa nám pri analýze ani u jedného nami sledovaného polymorfizmu nepodarilo preukázať signifikantné zvýšenie rizika obezity u nositeľov rizikových alel. Výsledky distribúcie genotypových a alelových frekvencií, ale poukázali na výraznú etnickú heterogenitu vo frekvencii rizikovej alely (T) polymorfizmu rs7903146 i polymorfizmu rs12255372 génu *TCF7L2*. Frekvencie oboch rizikových alel v majoritnej populácii spadali do európskej škály, no v rómskej populácii boli preukázané značné odchýlky jednak od európskej škály a navyše boli i nižšie oproti frekvenciám zaznamenaných v Indii. Nami zistené frekvencie boli teda v Európe unikátne a preukázali špecifickosť genofondu rómskeho etnika. Údaje by bolo vhodné overiť na väčšej vzorke a zistiť frekvencie aj u Rómov v iných krajinách.

Kľúčové slová: obezita, polymorfizmus, gén *TCF7L2*, asociácia, populácia

Literatúra

- Ades, P.A., Savage, P.D., Toth, M.J., Schneider, D.J., Audelin, M.C., Bunn, J.Y., & Ludlow, M. (2008). The influence of obesity and consequent insulinresistance on coronary risk factors in medically treated patients with coronary disease. *Int J Obes (Lond)*, 32(6), 967–974.
- Al-Daghri, N.M., Alkharfy, K.M., Al-Attas, O.S., Krishnaswamy, S., Mohammed, A.K., Albagha, O.M., ...Alokail, M.S. (2014). Association between type 2 diabetes mellitus-related SNP variants and obesity traits in a Saudi population. *Molecular biology reports*, 41(3), 1731–1740.
- Alpert, M. A., Lavie, C. J., Agrawal, H., Aggarva, K. B., & Kumar, S. A. (2014). Obesity and heart failure: Epidemiology, pathophysiology, clinical manifestation, and management. *Transl. Res.*, 164(4), 345–356.
- Bendlová, B., Lukášová, P., Vaňková, M., Vejražková, D., Bradnová, O., Včelák, J., ...Hainer, V. (2014). Genetické pozadí běžných forem obezity – od studií identických dvojčat po studium kandidátních genů obezity. *Časopis lékařů českých*, 153, 193–199.
- Bodhini, D., Radha, V., Dhar, M., Narayani, N., & Mohan, V. T. (2007). The rs12255372(G/T) and rs7903146(C/T) polymorphisms of the *TCF7L2* gene are associated with type 2 diabetes mellitus in Asian Indians. *Metabolism*, 56(9), 1174–1178.
- Cauchi, S., Nead, K.T., Choquet, H., Horber, F., Potoczna, N., Balkau, B., ...Meyre, D. (2008). The genetic susceptibility to type 2 diabetes may be modulated by obesity status: implications for association studies. *BMC medical genetics*, 9, 45.
- Duan, Q.L., Dube, M.P., Frasure-Smith, N., Barhdadi, A., Lesperance, F., Theroux, P., ...McCaffery, J.M. (2007). Additive Effects of Obesity and *TCF7L2* Variants on Risk for Type 2 Diabetes Among Cardiac Patients. *Diabetes care*, 30(6), 1621–2421.

- Ensembl. (2020a). Population genetics rs7903146. Retrieved from <https://lnk.sk/zv15>
- Ensembl. (2020b). Population genetics rs11196205 Retrieved from <https://lnk.sk/enaz>
- Grant, R.W., Moore, A. F., & Florez, J. C. (2009). Genetic Architecture of Type 2 Diabetes: Recent Progress and Clinical Implications. *Diabetes Care*, 32(6), 1107–1114.
- Gresham, D., Morar, B., Underhill, P.A., Passarino, G., Lin, A.A., Wise, Ch., ...Kalaydjieva L (2001). Origins and Divergence of the Roma (Gypsies). *American Journal of Human Genetics*, 69(6), 1341–1331.
- Groves, C.J., Zeggini, E., Minton, J., Frayling, T.M, Weedon, M.N., Rayner, N.W., ...McCarthy, M.I. (2006). Association analysis of 6,736 U.K. subjects provides replication and confirms TCF7L2 as a type 2 diabetes susceptibility gene with a substantial effect on individual risk. *Diabetes*, 55(9), 2640–2644.
- Helgason, A., Palsson, S., Thorleifsson, G., Grant, S.F, Emilsson, V., Gunnarsdottir, S., ...Stefansson, K., (2007). Refining the impact of TCF7L2 gene variants on type 2 diabetes and adaptive evolution. *Nature genetics*, 39(2), 218–225.
- Humphries, S.E., Gable, D., Cooper, J.A., Ireland, H., Stephens, J.W., Hurel, S.J., ...Talmud PJ (2006). Common variants in the TCF7L2 gene and predisposition to type 2 diabetes in UK European Whites, Indian Asians and Afro-Caribbean men and women. *Journal of molecular medicine*, 84(12), 1005–014.
- Chandak, G.R., Janipalli, C.S., Bhaskar, S., Kulkarni, S.R., Mohankrishna, P., Hattersley, A.T., ...Yajnik, C.S. (2006). Common variants in the TCF7L2 gene are strongly associated with type 2 diabetes mellitus in the Indian population. *Diabetologia*, 50, 63–67.
- Jyothi, K.U., Jayaraj, M., Subburaj, K.S., Prasad, K.J., Kumuda, I., Lakshmi, V., & Reddy, B.M. (2013). Association of TCF7L2 Gene Polymorphisms with T2DM in the Population of Hyderabad, India. *PLoS ONE*, 8(4), e60212.
- Kokaisl. P. (2007). *Základy antropologie*. Praha: Nostalgie.
- Lavie, C. J., Milani, R. V., & Ventura, H. O. (2009). Obesity and cardiovascular disease: risk factors, paradox and impact of weight loss. *Journal of the American College of Cardiology*, 53, 1925–1932.
- Mastana, S.S., & Papiha, S.S. (1992). Origin of the Roma gypsies – genetic evidence. *Zeitschrift für Morphologie und Anthropologie*, 79(1), 43–51.
- Mokdad, A.H., Bowman, B.A., Ford, E.S., Vinicor, F., Marks, J.S., & Koplan, J.P. (2001). The continuing epidemics of obesity and diabetes in the United States. *JAMA*, 286(10), 1195–1200.
- Pang, D. X., Smith A. J. P., & Huuphries S. E. (2013). Functional analysis of TCF7L2 genetic variants associated with type 2 diabetes. *Nutrition, Metabolism, and Cardiovascular Diseases*, 23(6), 550–556.
- Sale, M.M., Smith, S.G., Mychaleckyj, J.C., Keene, K.L., Langefeld, C.D., Leak, T.S., ...Freedman BI. (2007). Variants of the Transcription Factor 7-Like 2 (TCF7L2) Gene Are Associated With Type 2 Diabetes in an African-American Population Enriched for Nephropathy. *Diabetes*, 56(10), 1939–327X.
- Tong, Y., Lin, Y., Zhang, Y., Yang, J., Zhang, Y., Liu, H., & Zhang, B. (2009). Association between TCF7L2 gene polymorphisms and susceptibility to type 2 diabetes mellitus: a large Human Genome Epidemiology (HuGE) review and meta-analysis. *BMC medical genetics*, 10, 15.
- Tsigos, C., Hainer, V., Basdevant, A., Finer, N., Fried, M., Mathus-Vliegen, E., ...Zahorska-Markiewicz, B. (2008). Management of obesity in adults: European clinical practise guidelines. *Obesity Facts*, 1(2), 106–116.
- Yan, Y., North, K.E., Ballantyne, C.M., Brancati, F.L., Chambless, L.E., Franceschini, N., ...Boerwinkle, E. (2009). Transcription Factor 7-Like 2 (TCF7L2) Polymorphism and Context-Specific Risk of Type 2 Diabetes in African American and Caucasian Adults. *Diabetes*, 58(1), 285–289.
- Yi, F., Sun, J., Lim, G.E., Fantus, I.G., Brubaker, P.L., & Jin, T. (2008). Cross talk between the insuline and Wnt signaling pathway: evidence from intestinal endocrine L cell. *Endocrinology*, 149(5), 2341–2351.
- Mačeková, S., Klobošovská, I., Bernasovská, J., Boroňová, I., Dojčáková, D., Mathia, M., Gaľová, J., Petrejčiková, E., Šleboďová, M. (2021). Analýza génu TCF7L2 v spojitosti s obezitou ako kardiometabolickým rizikovým faktorom v rómskej a majoritnej populácii východného Slovenska. *Česká antropologie*, 71(1), 17–22.