

OBSAH

1 ÚVOD	7
2 GENETICKÉ ASPEKTY A FENOTYP	9
2.1 Lidský genom	9
2.2 Proteiny	11
2.3 Genový polymorfismus	12
2.4 Termíny genetika a genomika	12
2.5 Odhad heritability motorických schopností	13
2.5.1 Rodinné a adoptivní studie	13
2.5.2 Studie dvojčat	15
2.6 Historický vývoj molekulární genetiky ve sportovních studiích	16
3 METODOLOGIE A STATISTIKA VE SPORTOVNÍ GENOMICE	19
3.1 Hardy-Weinbergova rovnováha	19
3.2 Vazebná nerovnováha	21
3.3 Velikost souboru a opora výběru	22
3.4 Asociační studie s kandidátními geny	22
4 PŘEHLED ZKOUMANÝCH „SPORTOVNÍCH GENU“	26
4.1 Geny systému renin-angiotensin-aldosteron (RAAS) a přidružené geny	30
4.1.1 <i>ACE</i> (Angiotensin konvertující enzym)	32
4.1.2 <i>AGT</i> (Angiotensinogen)	38
4.1.3 <i>NOS3</i> (Endoteliální NO syntáza)	38
4.1.4 <i>BDKRB2</i> (Bradykininový receptor typu 2)	42
4.2 Geny cytokinů, zánětlivé a protizánětlivé odpovědi	42
4.2.1 <i>TNFα</i> (Tumor nekrotizující faktor alfa)	47
4.2.2 <i>TNFR1</i> (Tumor nekrotizující faktor alfa receptor 1)	47
4.2.3 <i>TNFR2</i> (Tumor nekrotizující faktor alfa receptor 2)	49
4.2.4 <i>IL-6</i> (Interleukin 6)	50
4.2.5 <i>IL-15</i> (Interleukin 15)	50
4.2.6 <i>IL15-RA</i> (Interleukin-15 receptor alfa)	53
4.2.7 <i>IL-1RN</i> (Antagonista receptoru pro interleukin-1)	53
4.2.8 <i>CNTF</i> (Ciliární neurotrofický faktor)	56
4.2.9 <i>CNTFR</i> (Receptor pro ciliární neurotrofický faktor)	56
4.3 Geny proteinů kontraktilní a strukturální složky sarkomery (kosterního svalu)	56
4.3.1 <i>ACTN3</i> (Alfa-aktinin 3)	56
4.3.2 <i>MLCK</i> (Myozinkináza – lehký řetězec)	67
4.3.3 <i>AMPD1</i> (Adenosinmonofosfát deamináza 1)	68
4.3.4 <i>COL1A1</i> (Kolagen typu I, řetězec α 1)	72

4.3.5	<i>COL5A1</i> (Kolagen typu V, řetězec $\alpha 1$)	73
4.3.6	<i>COL6A1</i> (Kolagen typu VI, řetězec $\alpha 1$)	75
4.4	Diferenciace, růstové faktory a faktory anabolismu/katabolismu	75
4.4.1	<i>IGF1</i> (Inzulínu podobný růstový faktor 1)	76
4.4.2	<i>IGF2</i> (Inzulínu podobný růstový faktor 2)	78
4.4.1	<i>IGFBP3</i> (IGF vázající protein 3)	78
4.4.2	<i>IGF2AS</i> (Inzulínu podobný růstový faktor 2 antisense)	81
4.4.3	<i>PPP3R1</i> (Kalcineurin B)	82
4.4.4	<i>BMP2</i> (Kostní morfogenetický protein-2)	83
4.4.5	<i>MSTN</i> (Myostatin)	84
4.4.6	<i>FST</i> (Folistatin)	86
4.4.7	<i>ACVR2B</i> (Receptor aktivinu typu II B)	87
4.5	Geny hormonů, jejich receptorů a metabolitů	87
4.5.1	<i>DIO1</i> (Dejodáza typu I)	88
4.5.2	<i>INS</i> (Inzulín)	89
4.5.3	<i>NR3C1</i> (Glukokortikoidový receptor NR3C1)	89
4.5.4	<i>ESR1</i> (Estrogenový receptor 1)	90
4.5.5	<i>COMT</i> (Katechol-O-methyl transferáza)	91
4.6	Geny adrenergních receptorů a odpojovacích proteinů (geny spojené s energetickým výdejem)	91
4.6.1	<i>ADRA2A</i> (Alfa-2-adrenergní receptor)	93
4.6.2	<i>ADRB2</i> (Beta-2 adrenergní receptor)	93
4.6.3	<i>ADRB3</i> (Beta-3 adrenergní receptor)	94
4.6.4	<i>UCP2</i> (Odpojovací protein 2)	96
4.6.5	<i>UCP3</i> (Odpojovací protein 3)	97
4.7	Geny spojené s vitamíny	97
4.7.1	<i>VDR</i> (Receptor pro vitamín D)	98
4.7.2	<i>MTHFR</i> (Methylentetrahydrofolát reduktáza)	100
4.8	Geny buněčných mediátorů	101
4.8.1	<i>PPARA</i> (Jaderný receptor aktivovaný látkami zmnožující peroxizomy α)	101
4.8.2	<i>PPARD</i> (Jaderný receptor aktivovaný látkami zmnožující peroxizomy δ)	104
4.8.3	<i>PPARGC1A</i> (Jaderný receptor aktivovaný látkami zmnožující peroxizomy γ , koaktivátor 1 α)	104
4.8.4	<i>PPARGC1B</i> (Jaderný receptor aktivovaný látkami zmnožující peroxizomy γ , koaktivátor 1 β)	107
4.8.5	<i>HIF1A</i> (Transkripční faktor 1A indukovaný hypoxií)	107
5	BUDOUCNOST SPORTOVNÍ GENOMIKY	110
6	SOUHRN	114
7	SUMMARY	115
8	SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY	116
	SEZNAM OBRÁZKŮ V TEXTU	151
	SEZNAM GRAFŮ V TEXTU	152
	SEZNAM TABULEK	153
	SEZNAM ZKRATEK	155