

Genetická architektura lidské hubenosti ve srovnání s těžkou obezitou

Rostoucí výskyt obezity je způsoben změnami v životním prostředí, včetně konzumace vysoce kalorických potravin a sníženou mírou fyzické aktivity. Avšak v daném prostředí existují značné odchylky v tělesné hmotnosti; někteří lidé jsou obzvláště náchylní k těžké obezitě, zatímco jiní zůstávají hubení.

Poruchy související s obezitou patří mezi hlavní příčiny morbidity a úmrtnosti celosvětově. Většina genomových asociačních studií (GWAS) se zaměřuje na index tělesné hmotnosti (BMI = hmotnost v kg děleno výškou (m²)) a obezitu, ale dosud nebyla provedena žádná genetická asociační studie pro testování hubených a zdravých jedinců.

Ve studii Riveros-McKay a kol., 2019 sestavili soubor 1470 klinicky stanovených hubených a zdravých jedinců, u kterých kontrastovali genetickou architekturu znaku se znakem nástupu časně a závažné obezity. Poukazují na to, že tak jako hubenost i obesita je dědičným znakem s polygenní složkou. V genomové asociační analýze hubenosti vs. těžké obezity identifikovali 10 lokusů dříve spojených s obezitou, čímž obohatili spektrum zavedených lokusů spojených s BMI.

V dalších analýzách v genu *PKHD1* detekovali nový lokus (rs2784243) asociovaný s obezitou a s BMI, který byl již dříve objeven ve studii s větším počtem jedinců. Schopnost replikovat lokusy nalezené ve studiích s mnohem větším počtem jedinců demonstruje hodnotu klinických extrémů a naznačuje, že charakterizace genetiky hubenosti může poskytnout lepší pochopení genetické architektury regulace tělesné hmotnosti a informovat o potencionální hrozbě rozvoje obezity.

Zdroj: [PLOS Genetics](#)