

# Obsah

<b>Úvod .....</b>	<b>8</b>
<b>1 Koncepcia, východiská a nástroje nutričnej genomiky.....</b>	<b>9</b>
1.1 Východiská nutričnej genomiky .....	9
1.2 Koncepcia a nástroje nutričnej genomiky .....	10
1.3 Mapovanie a sekvenovanie ľudského genómu .....	11
<b>2 Organizácia ľudského genómu .....</b>	<b>12</b>
2.1 Jadrová DNA a organizácia chromatínu.....	12
2.2 Chromozómy a karyotyp človeka .....	13
2.3 Mitochondriálna DNA.....	15
<b>3 Organizácia génov v ľudskom genóme .....</b>	<b>17</b>
3.1 Hlavné charakteristiky ľudského genómu .....	17
3.2 Unikátne funkčné gény.....	18
3.3 Génové rodiny.....	19
3.4 Nekódujúca DNA .....	19
<b>4 Molekulová podstata génu .....</b>	<b>22</b>
4.1 Deoxyribonukleová kyselina (DNA) .....	22
4.2 Ribonukleová kyselina (RNA).....	23
<b>5 Realizácia funkcie génu .....</b>	<b>25</b>
5.1 Reduplikácia DNA .....	25
5.2 Transkripcia.....	28
5.2.1 Posttranskripčná úprava mRNA.....	30
5.3 Translácia.....	31
5.3.1 Genetický kód a jeho vlastnosti .....	32
5.3.2 Stupne translácie.....	33
5.3.2.1 Aktivácia aminokyselín a formovanie ribozómov.....	34
5.3.2.2 Iniciácia translácie .....	35
5.3.2.3 Elongácia translácie.....	35
5.3.2.4 Terminácia translácie.....	36
5.3.3 Posttranslačné úpravy .....	36
<b>6 Regulácia génovej expresie.....</b>	<b>37</b>
<b>7 Mutácie ako príčiny zmien génovej expresie.....</b>	<b>40</b>

7.1 Mutácie kódujúcich génov .....	41
7.2 Mutácie v nekódujúcich sekvenciách .....	43
7.3 Mutácie a genetický polymorfizmus .....	43
<b>8 Molekulárno-genetické metódy detekcie polymorfizmu DNA.....</b>	<b>46</b>
8.1 Polymerázová reťazová reakcia (Polymerase Chain Reaction – PCR) .....	47
8.2 Polymorfizmus dĺžky reštrikčných fragmentov (RFLP) .....	48
8.3 Modifikácie PCR .....	49
8.4 Sekvenovanie DNA .....	54
8.5 Mikročipová analýza .....	55
<b>9 Gény a výživa .....</b>	<b>57</b>
9.1 Metabolizmus a genómová integrita .....	57
9.2 Genetická kontrola a regulácia metabolizmu .....	59
9.3 Funkcie živín a metabolitov v regulácii metabolizmu .....	59
<b>10 Dedičné poruchy metabolizmu a metabolický syndróm.....</b>	<b>61</b>
10.1 Klasifikácia genetických chorôb na základe genetickej determinácie.....	62
10.2 Mechanizmus vzniku dedičných porúch metabolizmu.....	63
10.3 Charakteristika DPM.....	64
<b>11 Gastrointestinálne gény .....</b>	<b>65</b>
<b>12 Genetická kontrola metabolizmu bielkovín.....</b>	<b>67</b>
12.1 Gény metabolizmu sírnych AMK .....	69
12.1.1 Gén <i>MTR</i> .....	71
12.1.2 Gén <i>MTRR</i> .....	72
12.1.3 Gén <i>MTHFR</i> .....	72
12.1.4 Gén <i>CBS</i> .....	72
12.1.5 Gén <i>SHMT1</i> .....	73
12.1.6 Gén <i>BHMT</i> .....	73
12.2 Gény metabolizmu aromatických AMK.....	74
12.3 Gény metabolizmu vetvených AMK.....	77
12.4 Gény metabolizmu aminokyselín s nepolárnym postranným reťazcom .....	80
12.4.1 Gén <i>AASS</i> .....	80
12.4.2 Gény metabolizmu serínu .....	81
12.4.3 Gény metabolizmu glycínu.....	82
12.5 Gény transportu aminokyselín .....	85
<b>13 Gény cyklu močoviny .....</b>	<b>89</b>
<b>14 Gény metabolizmu cukrov .....</b>	<b>92</b>
14.1 Gény glykolýzy.....	93

14.1.1	Gén <i>GCK</i> .....	94
14.1.2	Gén <i>GPI</i> .....	95
14.1.3	Gén <i>PFKL</i> .....	95
14.1.4	Aldolázy .....	96
14.1.5	Gén <i>TPI1</i> .....	96
14.1.6	Gén <i>PGK1</i> .....	97
14.1.7	Fosfoglycerátmutázy .....	98
14.1.8	Enolázy .....	99
14.1.9	Pyruvátkinázy .....	100
14.2	Gény metabolizmu laktózy a galaktózy .....	103
14.2.1	Laktóza .....	103
14.2.2	Galaktóza .....	105
14.2.2.1	Galaktozémia .....	107
14.3	Glykogén .....	109
14.3.1	Glykogenéza (syntéza glykogénu) .....	110
14.3.1.1	Gény glykogenézy .....	111
14.3.2	Glykogenolýza .....	112
14.3.2.1	Gény glykogenolýzy .....	113
14.4	Glykogenózy GSD .....	116
14.5	Gény transportu glukózy a ich funkcia .....	117
<b>15</b>	<b>Genetická kontrola metabolizmu lipidov .....</b>	<b>121</b>
15.1	Génová integrita v lipolýze a lipogenéze .....	123
15.1.1	Gén <i>LPL</i> .....	124
15.1.2	Gény transportu mastných kyselín .....	125
15.2	Gény $\beta$ -oxidácie mastných kyselín .....	127
15.2.1	Špecifické acyl-CoA-dehydrogenázy .....	128
15.2.2	Mitochondriálny trifunkčný enzým .....	129
15.3	Gény pre lyzozomálne hydrolázy a ich aktivátory .....	131
15.3.1	Gén <i>GBA</i> .....	131
15.3.2	Prosaposín .....	132
15.3.3	Gangliozidový aktivátor GM2 .....	133
15.3.4	Hexozaminidázy .....	134
15.4	Gény pre lyzozomálne membránové proteíny .....	135
<b>16</b>	<b>Mikronutrienty a genómová integrita .....</b>	<b>138</b>
16.1	Vitamíny a genómová stabilita (vitamín A a skupina vitamínov B) .....	138
16.1.1	Vitamín $B_{12}$ .....	138

16.1.2	Vitamín A.....	141
16.1.3	Vitamín B <sub>2</sub> .....	144
16.1.4	Vitamín B <sub>6</sub> .....	145
16.1.5	Vitamín B <sub>3</sub> .....	148
16.1.6	Thiamín (vitamín B <sub>1</sub> ).....	149
16.1.7	Vitamín D.....	151
16.1.7.1	Nukleárny receptor VDR.....	153
16.2	Antioxidačné mikroprvky a genómová integrita (vitamín E, C, β-karotén a selén).....	156
16.2.1	Plazmatické bielkoviny v antioxidačných procesoch.....	157
16.2.1.1	Ceruloplazmín.....	157
16.2.1.2	Transferín.....	157
16.2.1.3	Haptoglobín.....	158
16.2.2	Vitamín C a jeho úloha pre funkciu génov.....	159
16.2.2.1	Gény transportu a distribúcie vitamínu C.....	161
16.2.3	Vitamín E.....	163
16.2.3.1	Gény vstupujúce do interakcií metabolických dráh a vitamínu E.....	165
16.2.4	Selén a jeho antioxidačná úloha.....	166
16.2.5	Gény metabolických dráh zinku a horčíka.....	167
16.2.5.1	Zinok.....	167
16.2.5.2	Horčík.....	169
16.3	Mikroprvky a genómová integrita v gametogenéze, reprodukcii a plodnosti.....	170
16.3.1	Foláty a gén <i>MTHFR</i> .....	170
16.3.2	Železo.....	171
16.3.3	Vitamín K.....	173
16.4	Mikroprvky a genómová integrita v produkcii energie a génovej expresii.....	174
16.4.1	Meď.....	174
16.4.1.1	Gény transmembránových proteínov ATP.....	175
16.4.2	Jód.....	176
16.4.2.1	Cyklická fosfodiesteráza.....	177
16.4.2.2	Gény rodiny DIO.....	177
16.4.3	Fosfor.....	178
16.4.3.1	Gén <i>ALPL</i> .....	180
16.4.3.2	Gény rodiny SLC (sodík-dependentných fosfátových transportérov).....	182
16.4.3.3	Gény <i>FGF23</i> a <i>PHOSPHO1</i> .....	182
16.4.4	Draslík.....	183
16.4.4.1	Integrálny membránový proteín Na <sup>+</sup> /K <sup>+</sup> -ATPáza1.....	183

<b>17 Gény a metabolický syndróm .....</b>	<b>186</b>
<b>18 Kardiovaskulárne gény.....</b>	<b>188</b>
18.1 Gény renín-angiotenzínového systému (RAS) .....	188
18.1.1 Gén angiotenzinogénu a jeho receptory.....	189
18.1.2 Gén ACE pre angiotenzín – konvertujúci enzým.....	191
18.1.3 Gény rodiny NOS .....	192
<b>19 Gény súvisiace s obezitou .....</b>	<b>194</b>
19.1 Gény rodiny PPAR.....	194
19.2 Gén hormónu adiponektín .....	197
19.3 Gény rodiny apolipoproteínov .....	198
19.4 Monogénová obezita .....	202
19.5 Ďalšie gény vstupujúce do interakcií pri metabolickom syndróme.....	204
<b>20 Gény regulácie energetickej homeostázy a nutričného stavu organizmu.....</b>	<b>207</b>
20.1 Centrálna regulácia príjmu a výdaja energie .....	207
20.1.1 Gény pre anorexigénne peptidy centrálnej regulácie .....	209
20.1.1.1 Gén <i>POMC</i> .....	209
20.1.1.2 Gén <i>CART</i> .....	210
20.1.1.3 Melanokortínový systém .....	211
20.1.2 Gény pre orexigénne peptidy centrálnej regulácie.....	211
20.1.2.1 Gén <i>NPY</i> .....	211
20.1.2.2 Gén <i>AGRP</i> .....	213
20.1.2.3 Gén <i>MCH</i> a jeho receptory .....	213
20.2 Periférna regulácia príjmu a výdaja energie .....	213
20.2.1 Gény pre pankreatické hormóny .....	214
20.2.2 Inzulín a jeho genetická kontrola .....	216
20.2.3 Glukagón a jeho genetická kontrola .....	221
20.3 Gény pre gastrointestinálne hormóny čreva .....	223
20.3.1 Gén cholecystokinínu .....	223
20.3.2 Gény pre glukagon-like peptid a jeho receptory .....	224
20.3.3 Gén pre peptid YY .....	225
20.3.4 Gén ghrelínu a jeho receptory.....	225
20.4 Ďalšie gastrointestinálne hormóny čreva .....	226
20.5 Gény pre hormóny tukového tkaniva.....	227
20.5.1 Gén leptínu a jeho receptor.....	228
<b>21 Poruchy príjmu potravy .....</b>	<b>231</b>
<b>Literatúra.....</b>	<b>234</b>