

**Úvod:** Děložní myom (leiomyom) je nejčastěji se vyskytujícím nezhoubným nádorem v oblasti ženského genitálního traktu a představuje nejčastější indikaci k provedení hysterektomie. Jeho etiologie však stále zůstává neznámá. V posledních letech jsou podrobněji zkoumány genetické faktory podílející se na vzniku děložních myomů. Cílem naší práce bylo najít možné genetické faktory použitelné jako prognostický marker k evaluaci zvýšeného rizika vzniku tohoto onemocnění.

**Metodika:** Do studie jsme zařadili 102 pacientek s děložními myomy, jako kontrolní skupina sloužil soubor 145 zdravých žen. Všem těmto ženám bylo provedeno ultrazvukové vyšetření malé pánve a odebrán vzorek nesrážlivé krve. Ve skupině pacientek s děložním myomem následovala vždy po zvolené operační intervenci histologická verifikace nálezu. Princip detekce polymorfismů cytokinových genů byl založen na jednoduché PCR reakci s využitím sekvenčně specifických primerů.

**Výsledky:** Porovnali jsme široké spektrum SNP (z angl. single nucleotide polymorphisms) TH2/Th2 cytokinových genů celého souboru pacientek s kontrolním souborem. Frekvence většiny testovaných SNP nedosáhla u pacientek statisticky významného rozdílu. Našli jsme však zajímavý rozdíl v distribuci genotypů promotoru genu pro IL-4. Genotyp CC v pozici -590 a -33 byl zastoupen u pacientek s menší frekvencí než u kontrol ( $p=0,03$ ). Dále jsme porovnávali pacientky s kontrolami po rozdělení souboru pacientek do dvou skupin dle jejich věku  $\leq 35$  a  $>35$ . Pozorovali jsme stejný trend v nižší frekvenci genotypu CC v pozicích -590 a -33 u pacientek starších 35 let ( $p=0,09$ ), nikoliv však u mladších pacientek. Kromě IL-4 jsme zaznamenali rozdíl v distribuci genotypů i u v rámci promotoru genu TNF $\alpha$  (SNP -308 A/G).

Frekvence genotypu AA byla vyšší u pacientek pod 35 let ( $p=0,02$ ). Tento rozdíl nebyl u starších pacientek potvrzen ( $>35$ ).

**Souhrn:** Naše práce jako první analyzuje pomocí molekulárně-genetických metodik (PCRSSP) takto rozsáhlé spektrum cytokinů a jejich polymorfismů. Výsledky naší práce naznačují možnou souvislost mezi přítomností některých genových polymorfismů cytokinů (IL-4, TNF- $\alpha$ ) a zvýšeným rizikem vzniku děložní myomatózy. Pochopitelně budou za potřebí další výzkumné projekty k objasnění mechanismu působení výše uvedených souvislostí.