Abstrakt

Univerzita Karlova v Praze

Farmaceutická fakulta v Hradci Králové

Katedra biochemických věd

Studijní program: Zdravotnická bioanalytika

Autor práce: Liana Vitásková, DiS.

Vedoucí práce: prof. PharmDr. Martin Beránek, PhD.

Název práce: Vyšetření MPL u myeloproliferativních onemocnění

Tato bakalářská práce zpracovává téma myeloproliferativních onemocnění v souvislosti s mutacemi v MPL genu. Jejím cílem bylo zavést vyšetřovací laboratorní postupy na oddělení molekulární genetiky v Krajské nemocnici Liberec, a.s. Zvolením použitých metod jsem tuto metodu zavedla a je možné ji na našem pracovišti vyšetřovat. Určením konkrétní mutace je možné lépe určit diagnózu pacientů s myeloproliferativními onemocněními a nastavit tak vhodnou léčbu.

Cíl práce:

Cílem bakalářské práce bylo seznámit se s problematikou myeloproliferativních onemocnění a s jejich základní charakteristikou. Dále podrobné seznámení se s problematikou a významem mutací v MPL genu u myeloproliferativních onemocnění. Hlavním cílem bylo zavést a osvojit si metody používané při stanovení mutací MPL genu na pracovišti molekulární genetiky v Krajské nemocnici Liberec, a.s.

Metody:

V metodické části jsou popsány pracovní postupy, které jsem zavedla pro diagnostiku mutace v MPL genu na pracovišti molekulární genetiky Krajské nemocnice v Liberci, a.s. Jedná se o následující metody:

1. Izolace granulocytů z plné nesrážlivé krve metodou gradientové centrifugace
2. Kolonková izolace DNA
3. Real-time PCR s využitím hybridizačních FRET sond

Závěr:

Shrnutí problematiky mutací MPL genu u myeloproliferativních onemocnění s možnostmi jejich detekce. Díky optimalizování a zavedení laboratorní metodiky pro stanovení mutací v MPL genu jsme schopni nyní na našem pracovišti vyšetřovat mutace v MPL genu.

Klíčová slova: MPL gen, MPL mutace, hematopoéza, trombopoetin, trombopoetinový receptor, myeloproliferativní neoplázie, real-time PCR