

## Abstrakt

Duchennova muskulárna dystrofia patrí medzi najčastejšie vrodené, veľmi závažné ochorenia svalov postihujúce prevažne chlapcov. Ochorenie je spôsobené mutáciou v *DMD* géne, ktorý kóduje proteín dystrofin. Tento proteín je lokalizovaný v bunkách svalových vlákien na vnútornej strane sarkolémy. Dystrofin slúži na prepojenie aktínových vlákien s extracelulárnou matrix v svalovom tkanive a je dôležitý pre správne fungovanie svalov počas kontrakcie a relaxácie. Ako je vysvetlené v tejto práci, jeho tvorba má zásadný význam už pri samotnom vývoji svalového tkaniva. Expresia *DMD* génu ovplyvňuje zároveň expresiu ďalších génov, ktoré sú kľúčové pre správny vývoj a rast svalového tkaniva. V dôsledku mutácií v *DMD* géne nastávajú zmeny v expresii génov signalizačných kaskád, napr. PKA, čo ovplyvňuje reguláciu expresie ďalších génov. *Mdx* myši, ktoré slúžia na štúdium DMD, vykazujú v prenatalných štádiách abnormality v podobe nesprávne zarovnaných myotubulov, ďalej v lokalizácii jadier svalových buniek a v celkovom zvýšení počtu rýchlych myozínových vlákien (FMyHC). Absencia dystrofinu negatívne vplyva aj na kmeňové satelitné bunky. Dochádza k narušeniu signálnej dráhy potrebnej ku správnej orientácii deliaceho vretienka. Nesprávnou orientáciou zlyháva asymetrické delenia buniek a dochádza k ich predčasnému „starnutiu“.

Kľúčové slová: dystrofin, Duchennova muskulárna dystrofia, DGC komplex, myogenéza, svalové tkanivo, *mdx* myš