

Allelický polymorfismus lidské paraoxonasy a hemodialýza

Renata Dvořáková

ABSTRAKT

Nemocní léčení hemodialýzou (HD) mají vysoké riziko koronárního onemocnění. Lidská paraoxonasa (PON1, EC 3.1.8.1) je enzym asociovaný s lipoproteinem o vysoké hustotě (HDL), který chrání lipoprotein LDL před oxidací a rovněž chrání před aterosklerózou. Na vzniku CHD se může účastnit polymorfismus PON1 L55M.

Cíl práce: Zmapovat distribuci allelického polymorfismu PON1 L55M v Chorvatsku a určit vztah mezi polymorfismem PON1 L55M a hemodialytickou léčbou .

Metody: Do studie byli zahrnuti jedinci HD-pacienti (N=51, M/F= 28/23, věk= 60±12 let) a kontrolní jedinci (dárce krve) (N=95, M/F=48/47, věk 49±17 let) z oblasti Slavonski Brod. Polymorfismus PON1 L55M byl zjišťován metodami PCR a metodou sledování délky fragmentů polymorfismu (RFLP).

Výsledky: Distribuce polymorfismu genotypů PON1 L55M u pacientů s hemolýzou se lišila od kontrol (12%MM, 48% LM a 40% LL). Frekvence polymorfismu allel pro PON1 L55M se lišila v 5% u hemodialyzovaných (69% L allela, 31% M allela) a kontrol (64% L, 36% M). L allela je nejčastější jak u skupiny HD, tak u kontrol.

Závěr: Přibližně 55,5 polymorfických jedinců s PON1 L55M a 44,5 jedinců bez polymorfismu PON1 L55M. L allela je nejčastější u polymorfismu PON1 L55M u obou porovnávaných skupin. Frekvence allel u polymorfismu PON L55M se liší o 5% u hemodialyzovaných (69% L allela, 31% M allela) ve srovnání s kontrolami (64% L, 36% M). Tato studie naznačuje, že hemolýza je v případě polymorfismu PON1 L55 spojena spíše s výskytem M allely než s genotypem MM.

(VII + 91 stran vč. 8 tabulek, 43 obrázků a 128 literárních odkazů; originál je v angličtině).

Klíčová slova: Paraoxonasa, genotyp, polymorfismus, hemodialýza

Školitelé: Prof. Dr. Sc. Karmela Barišić,

Prof. MUDr. Jaroslav Dršata, CSc.

Oponent: Mgr. Martina Gavelová, PhD.