

ABSTRAKT

Diplomová práce se zaměřuje na určení genealogické frekvence homo- a heterozygotů u mutací v promotorové oblasti UGT 1A1 genu, tj. mutaci typické pro Gilbertův syndrom. Vysvětluje vznik, symptomy, patologii i terapii tohoto syndromu. Diskuse zahrnuje možný ochranný účinek této polymorfní mutace, který se může projevit sníženou četností cévních onemocnění (infarkt myokardu, cévní mozková příhoda, ateroskleróza, plicní embolie atd.). Významný je rovněž podíl na snížení stresu při hyperbilirubinémii. Práce byla prováděna ve spolupráci s laboratoří GENVIA s.r.o.