

## ABSTRAKT

Univerzita Karlova v Praze

Farmaceutická fakulta v Hradci Králové

Katedra biologických a lékařských věd

Kandidát: Bc. Monika Šrámková

Školitel: Doc. MUDr. Josef Herink, DrSc.

Název diplomové práce: Kanálopatie nervového a svalového systému

Kanálopatie jsou vzácnou skupinou povětšinou dědičných onemocnění, jež mají společný rys – patologicky fungující iontové kanály. Iontové kanály jsou póry v cytoplazmatické membráně, jejichž hlavní funkcí je transport iontů. Jsou také základem nervové a svalové vzrušivosti. Díky moderním molekulárním metodám jsou známy mutace řady genů pro proteiny jednotlivých iontových kanálů, které způsobují narušení jejich hlavních funkcí a to mechanismy jejich ztráty, zisku nebo změny. Vzhledem k nespočetným hypotetickým mutacím se nabízí, že budou nalézány další formy těchto onemocnění. Kanálopatie mohou postihnout jakoukoliv tkáň v těle, ale z největší části zasahují nervový a svalový systém. Klinické projevy odrážejí postižení funkcí iontových kanálů. U svalové tkáně vede porušení kontrakčně-relaxačního cyklu svalu například k paralýzám či myotoniím; v nervové tkáni příkladem k episodickým atakům, myokymii, migrénám a dalším projevům. Kanálopatie se vyznačují fenotypovou a genotypovou heterogenitou, která je určitým úskalím při jejich diagnostice a vybízí k prohloubení jejich poznání. Kanálopatie klasifikujeme buď na základě afektované tkáně, nebo podle typu defektního iontového kanálu. Nejčastější jsou poruchy draslíkových, vápenatých a sodíkových kanálů. Mezi svalové kanálopatie patří například hyperkalemická periodická paralýza, kongenitální paramyotonie, maligní hypertermie či kongenitální myastenické syndromy. Mezi kanálopatie nervového systému řadíme episodické ataxie, familiární hemiplegickou migrénu či juvenilní myoklonickou epilepsii.