

Abstrakt

Koncentrace urátu v lidském krevním řečišti je dána rovnováhou mezi degradací purinů v organismu a jejich eliminací. Přestože se na této rovnováze podílejí environmentální faktory, dědičnost zde hraje majoritní roli. Vychýlení z této rovnováhy může pro lidský organismus znamenat rizika spojená s patologicky nízkými či vysokými hodnotami urikémie.

U zdravých jedinců je významná část urátu reabsorbována v proximálních tubulech ledvin zpět do krve. Na reabsorpci a sekreci urátu se podílí řada transportérů, jejichž intaktní funkce je pro jeho přenos buňkami proximálních tubulů nezbytná. Membránový transportér GLUT9 (*SLC2A9*), jehož funkce v přenosu urátu byla objevena poměrně nedávno, se významně podílí na regulaci hladiny urátu v lidském organismu. GLUT9 byl v závislosti na izoformách lokalizován jak na apikální, tak i bazolaterální membráně buněk proximálních tubulů.

V české populaci byl zaznamenán rozsáhlý soubor jedinců s rozdílnými hodnotami hladiny urátu v séru a s polymorfismy v genu pro GLUT9 (*SLC2A9*). V této práci jsou shrnuty dosavadní výsledky exprese variantních GLUT9 lidských proteinů na membránách oocytů *Xenopus laevis* a funkčních studií těchto variantních proteinů v přenosu [14C] radioaktivně značeného urátu.

Funkční studie alelických variant GLUT9 na modelu oocytů *Xenopus laevis* ukázaly signifikantní změny v přenosu urátu u variant V169M, D281H, P350L, R294H. Zároveň u těchto variantních proteinů byla detekována lokalizace na plazmatické membráně oocytů.