

## **Abstrakt**

System oxidativní fosforylace (OXPHOS) je hlavním a nepostradatelným zdrojem energie (ATP) eukaryotické buňky. Je to komplexní proces, situovaný ve vnitřní mitochondriální membráně, na kterém se podílí 4 enzymy dýchacího řetězce, 2 mobilní přenašeče a ATP syntáza. Narušení jakékoli části OXPHOS může vést k mitochondriálnímu onemocnění.

S incidencí přibližně 1:5000 se mitochondriální onemocnění řadí mezi jedny z nejčastějších vrozených metabolických poruch. Klinicky se jedná o velmi heterogenní skupinu chorob, postihující zejména energeticky náročné tkáně (mozek, srdce, svaly). Vzhledem k širokému spektru klinických projevů a relativně slabé korelaci mezi genotypem a fenotypem mitochondriálních onemocnění se upřednostňuje kompletní laboratorní diagnostika, zahrnující celou řadu biochemických a molekulárně genetických metod.

Tato bakalářská práce shrnuje dosavadní informace o mechanismu OXPHOS a popisuje hlavní tři současně používané metody k charakterizaci jeho funkčnosti. Jedná se o metody: spektrofotometrické měření aktivit jednotlivých komplexů OXPHOS, měření kapacity mitochondriálního energetického metabolismu pomocí radioaktivně značených substrátů a polarografické měření spotřeby kyslíku.

K co nejpřesnější charakterizaci funkce OXPHOS by měla být využita kombinace více metod a to nejlépe na dvou různých tkáních (většinou kosterní svalovina a kultivované kožní fibroblasty).