

Abstrakt

Diabetes mellitus je chronické onemocnění s komplexní patogenezí vznikající buď v důsledku nedostatku inzulínu nebo zhoršené odezvy na inzulín. Jedná se o poruchu metabolismu sacharidů charakterizovanou zhoršenou schopností udržet správnou hladinu cukru (glukózy) v krvi.

Chronická hyperglykémie indukuje zvýšenou produkci reaktivních forem kyslíku (ROS, Reactive Oxygen Species), což vede ke snížení hladiny přirozených antioxidantů v krvi, a tím přispívá ke vzniku komplikací diabetu (např. cévních nebo plicních). V důsledku oxidativního stresu dochází zároveň k zánětům pankreatu s poškozením β -buněk Langerhansových ostrůvků.

Cíle: Cílem diplomové práce bylo zjistit, zda se určité kombinace genotypů nevyskytují s vyšší frekvencí mezi skupinami diabetiků 1. a 2. typu než u zdravých kontrol.

Metody: Do studie bylo zahrnuto 40 diabetiků 1. typu, 40 diabetiků 2. typu a 45 zdravých kontrol. Nejdříve byly analyzovány polymorfizmy vybraných genů zodpovědných za oxidativní stres, např. geny kódující enzymy superoxiddismutázy *SOD1*, *SOD3*, glutathion-S-transferázy *GSTM1*, *GSTT1*, *GSTP1*, glutathionperoxidáza *GPX1* a kataláza *CAT*. Vybrané polymorfizmy byly stanoveny pomocí metod RFLP, TaqMan sond a alelově specifické PCR. Následně bylo pomocí kapalinové chromatografie měřeno množství malondialdehydu v plazmě jako indikátoru oxidativního stresu.

Výsledky: Statisticky významné rozdíly byly nalezeny ve frekvencích genotypu *SOD1* (null vs. pozitivní genotyp u kontrolní skupiny a T2D a mezi skupinami diabetiků), *SOD3* (T1D vs. T2D), v kombinaci *GSTT1* null a *GSTM1* wild type u diabetiků, a v hladině malondialdehydu mezi jednotlivými skupinami.