

Abstrakt

Huntingtonova nemoc (HD) je neurodegenerativní onemocnění postihující nervový systém. Je způsobená mutací genu kódující protein huntingtin. Mutace se projevuje znásobením tripletů CAG.

Huntingtin je přítomný především v cytoplazmě. Interaguje s mnoha proteiny a role svou roli také při transkripci a buněčném transportu. Dále se také účastní správné regulace embryonálního vývoje a vývoje nervové tkáně. Je známo, že mutovaný huntingtin způsobuje vznik oxidačního stresu, poruchy biogeneze mitochondrií a poruchy OXPHOS.

Diagnostika Huntingtonovy nemoci je založena na laboratorním vyšetření přítomnosti alely predisponující ke vzniku nemoci. Klinický obraz je také důležitou součástí diagnostiky. Pacient vykazuje neovladatelné choreatické pohyby těla a různě rozsáhlé demence.

Cílem bakalářské práce bylo v teoretické části popsat hlavní charakteristiky Huntingtonovy nemoci se zaměřením dopadu HD na mitochondriální energetický metabolismus. V praktické části bylo cílem analyzovat respiraci mitochondrií pomocí vysoce citlivé polarografie v souboru 3 linií fibroblastů od pacientů s HD. Polarografická analýza ukázala, že respirace fibroblastů od pacientů s HD byla snížena ve srovnání s kontrolními liniemi. V naší studii se HD nejvíce projevila poškozením komplexu II oxidační fosforylace.

Klíčová slova: Huntingtonova nemoc, huntingtin, glutamin, OXPHOS