

Abstrakt

Univerzita Karlova v Prahe
Farmaceutická fakulta v Hradci Králové
Katedra biochemických vied

Kandidát: Bc. Daniela Putzová

Školiteľ: Doc. PharmDr. Martin Beránek, Ph.D.

Názov diplomovej práce: Vrodená hemochromatóza – význam molekulárno biologického vyšetrenia mutácie S65C v géne HFE

Cieľ práce: Cieľom diplomovej práce bolo zavedenie vyšetrovacej metódy PCR - RFLP pre stanovenie mutácie S65C v HFE géne, prostredníctvom ktorej by bolo možné vyšetrovať reálne klinické vzorky a zistiť výskyt S65C vo vyšetrovaných vzorkách.

Metódy: V tejto práci bolo vyšetrených 140 patientskych vzoriek (68 % (n = 95) od mužov, 32 % (n = 45) od žien ,vo veku 20 až 83 rokov) na prítomnosť mutácie S65C v HFE géne prostredníctvom metódy PCR – RFLP. Pre amplifikáciu požadovaných úsekov HFE génu boli využité primery (5'– ACA TGG TTA AGG CCT GTT GC – 3', 5'– GCC ACA TCT GGC TTG AAA TT – 3'). Pre restričnú analýzu bol použitý enzým HinfI.

Výsledky: Alelová frekvencia mutácie S65C bola v súbore pacientov určená ako 1,8 %. U 5 vzoriek (3,6 %) bola detekovaná heterozygotná forma mutácie S65C, pričom z toho 2 vzorky (1,4 %) tvorili zložení heterozygoti C282Y/S65C.

Závery: Pre vyšetrenie mutácie S65C v HFE géne sa podarilo zaviesť vyšetrovaciu metódu PCR – RFLP, prostredníctvom ktorej bolo umožnené obohatiť spektrum dosiaľ vyšetrovaných mutácií C282Y a H63D. Získané frekvencie genotypov a aliel vo vyšetrovaných vzorkách boli porovnateľné s hodnotami zistenými v stredoeurópskej populácii.