

## **Abstrakt**

### **Dědičná mitochondriální onemocnění způsobená poruchou oxidativní fosforylace**

Tato bakalářská práce se zabývá problematikou dědičných mitochondriálních onemocnění, která jsou způsobena poruchami funkce enzymů účastnících se procesu oxidativní fosforylace, jinak známé i jako OXPHOS komplex.

Následující rešerše čtenáře seznámí s informacemi týkajícími se genomu a struktury mitochondrií, v nichž se OXPHOS komplex uskutečňuje, a také se složením a průběhem tohoto komplexu. Uvádím zde i základní fakta o možných mutacích jaderné a mitochondriální DNA, které negativně ovlivňují funkčnost OXPHOS komplexu nebo i samotnou biogenezi mitochondrií.

Práce má za cíl shrnout aktuální data o jednotlivých onemocněních – o jejich klinických projevech, etiopatogenezi, možné léčbě a prevenci a výskytu v populaci.

**Klíčová slova:** dědičnost, mtDNA, mitochondriální onemocnění, OXPHOS komplex