

## Abstrakt

Myotubulariny jsou rodina duálně specifických fosfatáz, dělí se na dvě skupiny; aktivní a neaktivní enzymy. Aktivní myotubulariny rozpoznávají a defosforylují fosfoinositidy fosfatidylinositol-3-fosfát (PI3P) a fosfatidylinositol-3,5-bisfosfát (PI(3,5)P<sub>2</sub>). Fosfoinositidy jsou součástí různých buněčných membrán, včetně plazmatické membrány a endomembránového systému. Celkově existuje 7 typů fosfoinositidů, které jsou mezi sebou přeměnitelné díky fosfatázám a kinázám. Tyto přeměny jsou důležité pro identifikaci buněčných membrán, protože v každé jeden fosfoinositid zpravidla převažuje. PI3P a PI(3,5)P<sub>2</sub> jsou součástí membrán endozómů a lysozómů a mají klíčovou úlohu v buněčném váčkovém transportu. Myotubulariny ovlivňují funkčnost tohoto transportu. Mutace v genech pro myotubulariny mohou negativně ovlivnit jejich proteinovou strukturu a aktivitu. Závažnost těchto mutací je podložena tím, že defekty několika členů této rodiny jsou spojovány s vážnými genetickými onemocněními, jako jsou X-vázaná centronukleární myopatie (XLMTM) a Charcot-Marie-Tooth syndrom. Prvním objeveným členem myotubularinů byl MTM1, jehož mutace je spojována s X-vázanou centronukleární myopatií. XLMTM je charakterizováno svalovou slabostí a hypotonií, často vedoucí k respiračním problémům. Vedlejší projevy zahrnují neurologické, endokrinologické, imunitní a kardiovaskulární problémy. Důkladné pochopení těchto vedlejších projevů je zásadní pro komplexní léčbu a zlepšení kvality života postižených jedinců.

**Klíčová slova:** PI3P, PI(3,5P)<sub>2</sub>, MTM1, myotubulariny, XLMTM