

## Abstrakt

Mitochondriální onemocnění (MO) patří k závažným dědičným poruchám metabolismu způsobené nedostatečnou energetickou funkcí mitochondrií. Jejich příčinou jsou poruchy biogeneze a struktury oxidačně-fosforylačního aparátu (OXPHOS). MO mají rozsáhlé klinické dopady s velice nepříznivou prognózou. Incidence MO je přibližně 1:5000 a tak se řadí mezi jedny z nejčastějších vrozených metabolických poruch. Vzhledem k tomu, že léčba MO je stále nedostupná, jedinou možností jak pomoci postiženým rodinám, je správně a včas zjistit pravou příčinu MO a zajistit tak možnost genetického poradenství v postižených rodinách. V posledních letech se sice daří odhalovat stále nové geny, které jsou odpovědné za MO, ale většina genů vyvolávajících onemocnění zůstává nadále neznámá. Jedinou možností je pak analýza mitochondriálních funkcí na biochemické úrovni.

Tato bakalářská práce se zabývá analýzou biochemických parametrů mitochondriálních enzymů ve vzorku kosterního svalu. Práce popisuje postup biochemické diagnostiky zahrnující odběr tkáně, izolaci mitochondrií a následně metody analýzy enzymatické aktivity komplexů OXPHOS. Mitochondriální frakce z nativního svalu byla izolována pomocí diferenční centrifugace. Obsah proteinu ve vzorcích byl stanoven metodou dle Lowryho. Aktivity komplexů OXPHOS byly analyzovány spektrofotometricky. Aktivity komplexů OXPHOS v souboru pacientů byly porovnány se souborem kontrol. Patologické nálezy byly zhodnoceny ve vztahu k fenotypovým projevům vyšetřovaných osob.

**Klíčová slova:** mitochondrie, mitochondriální onemocnění, systém oxidativní fosforylace, spektrofotometrie.