proLékaře.cz | 19.11.2026

Hluchota ako stopa ku genetickému prenosu diabetu: kazuistika, komentár a odporúčania

Deafness as a clue to the genetic transmission of diabetes: a case report, commentary, and recommendations

Jozef Lacka[1], Barbora Lacková[2]
[1]JAL, s.r.o., Trnava
[2]Interní oddělení, ambulance obezitologie, Nemocnice Rudolfa a Stefanie Benešov, a.s., Nemocnice Středočeského kraje

Súhrn
Diabetes a hluchota dedičné po matke (MIDD – Maternally Inherited Diabetes and Deafness) predstavuje zriedkavú formu monogénového diabetu spôsobenú mutáciou mitochondriálnej DNA, najčastejšie *m.3243A>G*, s typickou maternálnou dedičnosťou a kombináciou diabetu a senzorineurálnej poruchy sluchu. Prezentujeme kazuistiku pacientky, u ktorej bol diabetes pôvodne klasifikovaný ako diabetes mellitus 2. typu po gestačnom diabetu. Opakované spontánne potraty, porucha sluchu v rodine a výskyt epilepsie u potomka viedli k podozreniu na mitochondriálne ochorenie. Molekulárno-genetické vyšetrenie potvrdilo prítomnosť patogénneho variantu *m.3243A>G* v heteroplazmickom stave, čím bola stanovená diagnóza MIDD. Kazuistika poukazuje na význam dôslednej rodinnej anamnézy a potrebu diferenciálno-diagnostického uvažovania o monogénových formách diabetu. Z terapeutického hľadiska je dôležité vyhnúť sa liekom zasahujúcim do mitochondriálneho metabolizmu, najmä metformínu, pre riziko laktátovej acidózy, pričom nie je takisto vhodná liečba derivátmi sulfonylurey. Vhodnou alternatívou je liečba GLP1-receptorovými agonistami alebo inzulínom. Včasná diagnostika MIDD umožňuje správne indikovanie liečby, zníženie rizika komplikácií a cielený skríning príbuzných v materskej línii a správny výber liečby.

Kľúčové slová: diabetes a hluchota dedičné po matke (MIDD) – mitochondriálny diabetes – senzorineurálna porucha sluchu

Summary
Maternally inherited diabetes and deafness (MIDD) is a rare form of monogenic diabetes caused by mutations in mitochondrial DNA, most commonly *m.3243A>G*, characterized by maternal inheritance and the combination of diabetes and sensorineural hearing loss. We present a case of a female patient whose diabetes was initially classified as type 2 diabetes mellitus following gestational diabetes. Recurrent spontaneous miscarriages, a family history of hearing impairment, and the occurrence of epilepsy in her offspring raised suspicion of a mitochondrial disorder. Molecular genetic testing confirmed the presence of the pathogenic *m.3243A>G* variant in a heteroplasmic state, establishing the diagnosis of MIDD. The case report highlights the importance of a thorough family history and the need for differential diagnostic consideration of monogenic forms of diabetes. From a therapeutic perspective, it is important to avoid medications that interfere with mitochondrial metabolism, particularly metformin due to the risk of lactic acidosis; treatment with sulfonylurea derivatives is also not appropriate. Suitable alternatives include therapy with GLP-1 receptor agonists or insulin. Early diagnosis of MIDD enables appropriate treatment selection, reduces the risk of complications, and allows targeted screening of maternal relatives.

Keywords: maternally inherited diabetes and deafness (MIDD) – mitochondrial diabetes – sensorineural hearing loss

✉ **MUDr. Jozef Lacka, PhD.** | jozef.jal@gmail.com | diabetologiatrnava@centrum.sk
Doručené do redakcie | Received 1. 3. 2026
Prijaté po recenzii | Accepted 13. 4. 2026

proLékaře.cz | 19.11.2026

Úvod

Diabetes mellitus indukovaný mitochondriálnou DNA (MIDD – Maternally Inherited Diabetes and Deafness) predstavuje zriedkavú, no klinicky významnú formu monogénového diabetu, ktorá je často nesprávne klasifikovaná ako diabetes mellitus 2. alebo 1. typu [1,2]. Charakteristickým znakom tohto ochorenia je kombinácia poruchy glukózového metabolizmu s progresívnou senzorineurálnou stratou sluchu [1,3], pričom dedičnosť je striktne po maternálnej línii [2].

Diabetes sa typicky diagnostikuje v mladšom až strednom dospelom veku, najčastejšie medzi 30.–40. rokom života, s priemerným vekom manifestácie približne 35–40 rokov [1]. Naproti tomu porucha sluchu sa často objavuje skôr, zvyčajne v 2. až 3. dekáde života, a môže predchádzať manifestácii diabetu o niekoľko rokov [1,3]. Vzhľadom na výraznú fenotypovú variabilitu a často nenápadný priebeh ochorenia býva diagnostika MIDD v klinickej praxi oneskorená [1,2].

Zásadný význam má cielene odobratá rodinná anamnéza so zameraním na materskú líniu, keďže aj zdanlivo nevýznamné informácie môžu predstavovať kľúčový diagnostický moment; údaj o tom, že stará mama pacientky je diabetička so stratou sluchu a matka začína postupne hluchnúť, predstavuje významný varovný signál, ktorý zvyšuje klinickú suspekciu na mitochondriálne dedičný diabetes a usmerňuje ďalšie pátranie po monogénovej etiológii ochorenia. Ďalším podozrivým klinickým znakom v rámci anamnézy je výskyt epilepsie u prvého dieťaťa a spontánne potraty, ktoré môžu reflektovať podozrenie na geneticky podmienené ochorenia.

Kazuistika

Anamnéza, demografické údaje a výsledky laboratórnych vyšetrení

Pacientka bola prvýkrát gravidná v roku 2014 vo veku 31 rokov. V tom čase mala telesnú hmotnosť 84 kg, výšku 170 cm a BMI 29,07 kg/m^2. Počas gravidity bol diagnostikovaný gestačný diabetes mellitus, ktorý si nevyžadoval farmakologickú liečbu a bol úspešne zvládnutý diétnymi a režimovými opatreniami. Pôrod prebehol spontánne, novorodenec mal pôrodnú hmotnosť 3 450 g a bol bez známok patológie.

Druhá gravidita prebehla v roku 2017, kedy na základe výsledkov orálneho glukózového tolerančného testu (OGTT) a zvýšených hodnôt glykovaného hemoglobínu (HbA_{1c} 6,8 %) bola stanovená diagnóza diabetes mellitus 2. typu. Laboratórne vyšetrenia zo dňa 12. 4. 2017 preukázali glykémiu nalačno 7,15 mmol/l, kreatinín 51,7 µmol/l s odhadovanou glomerulovou filtráciou (CKD-EPI) 1,99 ml/s, hepatálne parametre v referenčnom rozmedzí (AST 0,34 µkat/l, ALT 0,37 µkat/l, GMT 0,11 µkat/l) a prítomnú kombinovanú dyslipidémiu (celkový cholesterol 6,18 mmol/l, LDL-cholesterol 3,75 mmol/l, HDL-cholesterol 1,93 mmol/l, triacylglyceroly 2,78 mmol/l). Pri samokontrole bola zaznamenaná glykémia 7,8 mmol/l 1,5 hodiny po jedle.

Na základe vtedajšej anamnézy a klinického obrazu bol diabetes klasifikovaný ako diabetes mellitus 2. typu. V súlade s odporúčaniami platnými v danom období bola iniciovaná liečba intenzifikovaným inzulínovým režimom (bazál-bolus) s použitím inzulínu aspart (Novo-

Tab. 1 | Prehľad laboratórnych parametrov

dátum vyšetrenia	HbA_{1c} (%)	eGFR CKD-EPI (ml/s)	LDL-C (mmol/l)	UACR (mg/mmol)
12. 04. 2017	6,8	1,99	–	–
12. 06. 2017	6,1	1,74	–	0,33
16. 09. 2021	5,8	–	2,52	–
06. 04. 2022	6,2	–	–	–
07. 10.2 022	6,24	–	–	0,21
18. 08. 2023	7,8	–	–	–
19. 06. 2024	7,4	1,64	3,08	–
18. 02. 2025	6,1	1,45	–	–
28. 05. 2025	6,3	–	1,34	–
25. 11. 2025		1,40	1,17	–
18. 12. 2025	7,1	1,39	1.30	0,44

eGFR CKD-EPI – estimated Glomerular Filtration Chronic Kidney Disease Epidemiology Collaboration/odhadovaná glomerulová filtrácia podľa rovnice Chronic Kidney Disease Epidemiology Collaboration **LDL-C** – LDL-cholesterol **UACR** – Urine Albumin-to-Creatinine Ratio/pomer albumínu ku kreatinínu v moči

proLékaře.cz | 19.11.2026

Rapid) a inzulínu glargín (Lantus). Pacientka bola spočiatku sledovaná v 2-týždňových intervaloch, následne v 4-týždňových intervaloch. Počas liečby došlo k normalizácii glykémií. Pôrod prebehol spontánne, novorodenec mal pôrodnú hmotnosť 3 780 g a bol bez známok patológie.

Po ukončení gravidity pacientka nevyžadovala farmakologickú liečbu diabetu. V ďalšom priebehu bola zaznamenaná opakovaná gravidita komplikovaná 2 spontánnymi potratmi, a to v rokoch 2021 a 2024. Reprodukčné komplikácie, spolu s variabilným priebehom poruchy glukózového metabolizmu, možno retrospektívne interpretovať v kontexte možnej mitochondriálnej dysfunkcie, ktorá je známa svojou multisystémovou manifestáciou a môže ovplyvňovať aj reprodukčné zdravie.

V prehľade uvádzame aj dynamiku laboratórnych parametrov v čase (tab. 1). Zhoršenie glykemickej kontroly ako aj HbA_{1c} viedlo k rozhodnutiu o iniciácii farmakologickej liečby perorálnymi antidiabetikami. Dňa 18. 08. 2023 bol do liečby pridaný metformín v dávke 2-krát 500 mg denne. V rovnakom čase sa zároveň postupne zvyšovalo podozrenie na prítomnosť dedičnej formy diabetu, avšak bez jednoznačného diagnostického uzáveru. Počas liečby metformínom prišlo k zlepšeniu glykemickej kompenzácie s poklesom hodnôt HbA_{1c}. Postupne sa u pacientky zvyšovala telesná hmotnosť (88 kg, BMI 30, 45 kg/m^2) a do liečby bol pridaný semaglutid 0,5 mg 1-krát týždenne. Po genetickom vyšetrení sme u pacientky liečbu zmenili, pretože liečba metformínom u pacientky predstavuje riziko rozvoja laktátovej acidózy. Takisto nie je vhodná ani liečba sulfonylureou. Pacientka pokračuje v liečbe semaglutidom, ktorý nezasahuje do mitochondriálneho respiračného reťazca.

Výskyt opakovaných spontánnych potratov, ako aj opätovné zhodnotenie rodinnej anamnézy so zistením výskytu diabetu a hluchoty u starej mamy a postupne progredujúcej poruchy sluchu u matky významne zvyšovali podozrenie na geneticky podmienenú etiológiu ochorenia. Tieto skutočnosti boli zaznamenané aj v zdravotnej dokumentácii pacientky a viedli k rozšíreniu diferenciálno-diagnostickej úvahy smerom k monogénovým formám diabetu, najmä mitochondriálne podmieneným.

V uvedenom období sa zároveň začala manifestovať epilepsia u prvorodeného dieťaťa, čo ďalej podporovalo úvahu o možnom genetickom ochorení v rodine. V rámci neurologického vyšetrenia dieťaťa matka uviedla svoju osobnú aj rodinnú anamnézu vrátane podozrenia na dedičnú formu diabetu. Na základe týchto skutočností detský neurológ indikoval genetické vyšetrenie.

Molekulárno-genetické vyšetrenie mitochondriálnej DNA metódou MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) u syna nepreukázalo delécie ani duplikácie *mtDNA*. Bol však detegovaný patogénny variant *m.3243A>G* v géne *MT-TL1* v heteroplazmickom stave (23 % v leukocytoch periférnej krvi, 46 % v epitelových bunkách bukálneho steru). Tento variant bol identifikovaný aj u syna pacientky (heteroplazmia 70 %), čo potvrdzuje maternálny prenos.

Variant *m.3243A>G* je asociovaný so spektrom mitochondriálnych ochorení vrátane MIDD, MELAS (Mitochondrial Encephalopathy, Lactic Acidosis, Stroke/mitochondriálna encefalomyopatia, laktátová acidóza a epizódy pripomínajúce mozgovú príhodu) a MERRF (Myoclonus Epilepsy and Ragged-Red fibers/myoklonická epilepsia s potrhanými červenými vláknami). Klinický obraz je variabilný a závisí od miery heteroplazmie a postihnutia jednotlivých tkanív. U syna bol okrem toho zistený patogénny variant v géne *LMNA* (de novo). Vzhľadom na nález sa odporúčalo genetické vyšetrenie matrilineárnych príbuzných. Pacientka je hodnotená ako nosička patogénneho variantu *m.3243A>G* v heteroplazmatickom stave (približne 23–46 %), čo zodpovedá mitochondriálnemu ochoreniu s možnou manifestáciou MIDD.

Diskusia

Maternally inherited diabetes and deafness (MIDD) predstavuje mitochondriálne podmienené multisystémové ochorenie s výraznou fenotypovou variabilitou, ktorého dominantnými klinickými prejavmi sú diabetes mellitus a senzorineurálna porucha sluchu [4,5]. Ochorenie je najčastejšie spôsobené mutáciou *m.3243A>G* v mitochondriálnej DNA, ktorá vedie k poruche oxidačnej fosforylácie a následnej dysfunkcii energeticky náročných tkanív, vrátane pankreatických beta-buniek [8,4]. Diabetes sa typicky manifestuje v mladšom až strednom dospelom veku, najčastejšie v 3. až 4. dekáde života, pričom jeho priebeh môže byť spočiatku mierny a klinicky pripomínať diabetes mellitus 2. typu, avšak s postupnou progresiou k inzulínovej dependencii [9,6].

Senzorineurálna porucha sluchu býva často prvým klinickým prejavom ochorenia, objavuje sa už v 2. až 3. dekáde života, má bilaterálny progresívny charakter a typicky sa prejavuje nedoslýchavosťou najmä zvukov o vysokej frekvencii [5,9]. Okrem týchto hlavných príznakov je MIDD charakterizovaný širokým spektrom ďalších orgánových manifestácií vyplývajúcich z mitochondriálnej dysfunkcie. Časté je postihnutie obličiek (albuminúria s rozvojom chronickej obličkovej choroby), očí (makulárna dystrofia), srdca (kardiomyopatia, poruchy rytmu) a centrálneho ner-

proLékaře.cz | 19.11.2026

vového systému – môže sa vyskytnúť epilepsia alebo cievne mozgové príhody [6,9].

Neurologické a systémové prejavy, vrátane svalovej slabosti, intolerancie záťaže či metabolických abnormalít, odrážajú základnú poruchu mitochondriálnej funkcie a variabilnú mieru heteroplazmie, ktorá podmieňuje klinickú expresivitu ochorenia [7,8]. V niektorých prípadoch sa môžu vyskytnúť aj reprodukčné poruchy vrátane opakovaných spontánnych potratov, čo poukazuje na multisystémový charakter mitochondriálnych ochorení [4].

Klinický obraz MIDD sa môže vyvíjať postupne a v priebehu času sa môže prekrývať s inými mitochondriálnymi syndrómami, najmä MELAS a MERRF, čo odráža spoločný genetický podklad a variabilnú mieru heteroplazmie. Z tohto dôvodu pre lepšiu orientáciu v diferenciálnej diagnostike uvádzame v tab. 2 základné rozdiely medzi týmito syndrómami.

Klinické odporúčania

Vzhľadom na potvrdenú mitochondriálnu etiológiu ochorenia je potrebné prehodnotiť terapeutický prístup ku klasifikácii diabetu a správnemu výberu liečby, pričom liečba metformínom nie je u pacientov s MIDD považovaná za vhodnú. Metformín inhibuje komplex I mitochondriálneho respiračného reťazca, čím môže potencovať už prítomnú poruchu oxidačnej fosforylácie. Tento mechanizmus vedie k zvýšenej produkcii laktátu a súčasne k zníženej schopnosti jeho metabolizácie, čím sa významne zvyšuje riziko vzniku laktátovej acidózy, ktorá môže mať u pacientov s mitochondriálnym ochorením závažný, až život ohrozujúci priebeh. Okrem toho môže dôjsť k prehĺbeniu energetického deficitu v tkanivách s vysokou metabolickou náročnosťou, najmä v svaloch a centrálnom nervovom systéme, čo sa môže klinicky prejaviť zhoršením myopatie, únavy alebo neurologických symptómov vrátane epileptických prejavov. Riziko týchto komplikácií je zvýraznené pri súčasnej prítomnosti infekčných ochoreniach alebo hypoxických stavov. Z uvedených dôvodov sa u pacientov s MIDD preferuje individuálne zvolená liečba, často s využitím inzulínu, ktorý nezasahuje do mitochondriálneho metabolizmu.

S ohľadom na multisystémový charakter ochorenia je nevyhnutný komplexný dispenzárny manažment pacienta. Odporúča sa pravidelné neurologické sledovanie, kardiologický dispenzár s každoročným EKG-vyšetrením, Holterovým monitorovaním a echokardiografickým vyšetrením vzhľadom na riziko porúch rytmu a kardiomyopatie. Vhodné je aj sledovanie u metabolického špecialistu, ORL-vyšetrenie so zameraním na progresiu senzorineurálnej poruchy sluchu a oftalmologický dispenzár pre možné postihnutie sietnice. Súčasťou sledovania má byť aj pravidelné vyšetrenie moču s cieľom včasnej detekcie renálneho postihnutia.

Pacientom sa odporúča vyhýbať sa liekom a látkam, ktoré môžu negatívne ovplyvniť mitochondriálny metabolizmus, najmä aminoglykozidom, linezolidu, valproátu, nadmernému príjmu alkoholu a fajčeniu. V prípade diabetu je potrebné vyhnúť sa liečbe metformínom. Odporúča sa štandardná vakcinácia vrátane očkovania proti pneumokokom a chrípke.

Vzhľadom na maternálny typ dedičnosti ochorenia je dôležitá genetická konzultácia, najmä pri plánovaní gravidity. Zároveň sa odporúča genetické vyšetrenie potomkov, súrodencov a ďalších príbuzných po materskej línii, vrátane doplnenia vyšetrenia u druhého syna.

Sulfonylurea na rozdiel od metformínu priamo neinhibuje mitochondriálny respiračný reťazec, keďže jej primárny mechanizmus účinku spočíva v blokáde ATP-dependentných K^+ kanálov v beta-bunkách pankreasu a následnej stimulácii sekrécie inzulínu [16]. Jej

Tab. 2 | Porovnanie mitochondriálnych ochorení: MIDD, MELAS a MERRF

charakteristika	MIDD	MELAS	MERRF
genetika	*m.3243A>G* (MT-TL1) [10,11]	*m.3243A>G* (MT-TL1) [10,12]	*m.8344A>G* (MT-TK) [10,13]
typ dedičnosti	maternálna [10]	maternálna [10]	maternálna [10]
vek manifestácie	30–40 rokov [11]	detstvo–mladá dospelosť [12]	detstvo/adolescencia [13]
hlavné prejavy	diabetes, hluchota [11]	epizódy pripomínajúce mozgovú príhodu, encefalopatia [12]	myoklonická epilepsia [13]
neurologické prejavy	menej časté [11]	výrazné [12,15]	dominantné [13,15]
svalové postihnutie	mierne [11]	myopatia [12]	potrhané červené vlákna [13]
iné orgány	obličky, srdce, oči [11,14]	laktátová acidóza [12,14]	ataxia, slabosť [13,14]
fenotypová variabilita	vysoká [10,11]	vysoká [10,12]	vysoká [10,13]

proLékaře.cz | 19.11.2026

účinok je však závislý od dostatočnej produkcie ATP, ktorá môže byť pri mitochondriálnych ochoreniach vrátane MIDD narušená [17]. Z tohto dôvodu môže byť odpoveď na liečbu sulfonylureou u týchto pacientov variabilná a menej predvídateľná. Zároveň je potrebné zohľadniť zvýšené riziko hypoglykémie, ktoré vyplýva z glukózovo-nezávislého mechanizmu účinku tejto skupiny liekov, čo môže byť u pacientov s mitochondriálnou dysfunkciou klinicky významnejšie [16]. Experimentálne práce naznačujú aj možný vplyv sulfonylurey na mitochondriálne K-ATP kanály a oxidačný stres, avšak bez jednoznačne potvrdeného klinického dopadu [18].

Liečba GLP1-receptorovými agonistami, ako je semaglutid, môže predstavovať vhodnú terapeutickú alternatívu u pacientov s MIDD, keďže neinterferuje s mitochondriálnym respiračným reťazcom a nie je spojená so zvýšeným rizikom laktátovej acidózy. Jej efekt však môže byť limitovaný postupnou stratou funkcie beta-buniek, ktorá je pre toto ochorenie typická, a preto zostáva inzulínová liečba v mnohých prípadoch nevyhnutná.

Záver

Napriek tomu, že diabetes mellitus 2. typu predstavuje najčastejšiu formu diabetu v populácii, je potrebné uvažovať aj o iných formách diabetu. Pri klinickom podozrení, nejasnom priebehu ochorenia a postupnom kumulovaní symptómov je nevyhnutné vrátiť sa k dôslednej osobnej a najmä rodinnej anamnéze. Diagnostický proces by nemal byť odkladaný, keďže nesprávne klasifikovaná etiológia diabetu môže viesť k voľbe nevhodnej liečby, ktorá môže pre pacientku predstavovať reálne riziko, najmä v kontexte mitochondriálnych ochorení. Niektoré geneticky podmienené syndrómy sú zároveň spojené so zvýšeným výskytom reprodukčných komplikácií vrátane spontánnych potratov, čo predstavuje významnú psychickú záťaž pre pacientku aj zdravotnícky personál. Pri atypickom klinickom obraze je potrebné vždy zvažovať aj alternatívne etiológie, vrátane monogénových a mitochondriálnych foriem diabetu.

Literatúra

1. Murphy R, Turnbull DM, Walker M et al. Clinical features, diagnosis and management of maternally inherited diabetes and deafness (MIDD) associated with the 3243A>G mitochondrial point mutation. Diabet Med 2008; 25(4): 383–399. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1111/j.1464–5491.2008.02359.x>.

2. Maassen JA, 't Hart LM, Van Essen E et al. Mitochondrial diabetes: molecular mechanisms and clinical presentation. Diabetes 2004; 53(Suppl 1): S103–S109. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.2337/diabetes.53.2007.s103>.

3. Suzuki S, Oka Y, Kadowaki T et al. Clinical features of diabetes mellitus with the mitochondrial DNA 3243 (A→G) mutation in Japanese. Diabetes Res Clin Pract 2003; 59(3): 207–213. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/s0168–8227(02)00246–2>.

4. Ali AS, Ekinci EI, Pyrlis F et al. Maternally inherited diabetes and deafness (MIDD): An uncommon but important cause of diabetes. Endocrine and Metabolic Science 2021; 2: 100074.

5. Gorman GS, Chinnery PF, DiMauro S et al. Mitochondrial diseases. Nat Rev Dis Primers. 2016; 2: 16080. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1038/nrdp.2016.80>.

6. Rho EH, Baek AI, Lee H et al. Clinical Characteristics of Diabetes in People with Mitochondrial DNA 3243A>G Mutation in Korea. Diabetes Metab J 2024; 48(3): 482–486. Dostupné z DOI: <http://doi: 10.4093/dmj.2023.0078>.

7. Kyriakidou A, Hadjivassiliou M, Papapostolou A et al. Maternally Inherited Diabetes and Deafness (MIDD) – Atypical Clinical Diabetes Features Leading to the Diagnosis. JCEM Case Rep 2023;1(3): luad047. Dostupné z DOI: <http://doi: 10.1210/jcemcr/luad047>.

8. Chaudhry A, Thompson DM, Chanoine JP. Diabetes management in maternally inherited diabetes and deafness (MIDD): A review and a proposed treatment algorithm. Diab Obez Metab 2026; 28(2): 826–839. Dostupné z DOI: <https://doi.org/10.1111/dom.70240>.

9. Agrawal PK, Pursnani N, Gautam A et el. Maternally inherited diabetes and deafness: a case report and review of literature. J Diab Metab 2023; 14(3):173–176. Dostupné z DOI: <https://doi 10.4103/jod.jod_21_23>.

10. Wen H, Deng H, Li B et al. Mitochondrial diseases: from molecular mechanisms to therapeutic advances. Signal Transduct Target Ther 2025; 10:9. Dostupné z DOI: <https://doi.org/10.1038/s41392–024–02044–3>.

11. Chu KY et al. Mitochondrial DNA A3243G variant: Current perspectives and clinical implications. Intractable Rare Dis Res 2025; 14(4): 249–257.Dostupné z DOI: <http://doi 10.5582/irdr.2025.01051>.

12. El-Hattab AW, Adesina AM, Jones J et al. MELAS syndrome: Clinical manifestations, pathogenesis, and treatment options. Mol Genet Metab 2015; 116(1–2):4–12. Dostupné z DOI: <http://doi 10.1016/j.ymgme.2015.06.004>.

13. Finsterer J. A Review of the Advances in the Medical Management of Epilepsy Associated With Myoclonic Epilepsy With Ragged-Red Fibers (MERRF) Syndrome. Cureus 2025; 17(4): e82875. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.7759/cureus.82875>.

14. Aldossary AA, Tawfik EA, Alomary MN et al. Recent advances in mitochondrial diseases: From molecular insights to therapeutic perspectives. Saudi Pharmaceutical J 2022; 30(8): 1065–1078. Dostupné z DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jsps.2022.05.011>.

15. Zhang X et al. Mitochondrial disease and epilepsy in children. Front Neurol 2025;15: 1499876. Dostupné z DOI: <https://doi 10.3389/fneur.2024.1499876.>.

16. Proks P, Reimann F, Green N et al Sulfonylurea stimulation of insulin secretion. Diabetes 2002; 51(Suppl 3): S368–S376. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.2337/diabetes.51.2007.s368>.

17. Hattersley AT, Patel KA. Precision diabetes: learning from monogenic diabetes. Diabetologia 2017; 60(5): 769–777. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1007/s00125–017–4226–2>.

18. Szewczyk A, Wojtczak L. Mitochondria as a pharmacological target. Pharmacol Rev 2002; 54(1): 101–127. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1124/pr.54.1.101>.