

Abstrakt

Vývoj zubů (odontogeneze) je komplikovaný a dynamický proces, kterého se zúčastňuje celá řada proteinů. Vzájemnými interakcemi mezi sebou vytváří spletitou signální síť. Narušením potřebné rovnováhy může vzniknout nevratná ageneze zubů (hypodontie). Tato vrozená absence jednoho nebo několika zubů může mít genetickou příčinu a/nebo ji mohou způsobit faktory vnějšího prostředí (léky, trauma atd.). V literatuře jsou nejčastěji zmiňovány geny pro *PAX9*, *MSX1*, *AXIN2*, *EDA*, *EDAR* a *WNT10a*.

Tato práce se ve svém úvodu zabývá odontogenezí po biologické a molekulární stránce a ve své výsledkové části popisuje zjištěné mutace a polymorfizmy vybraných genů na souborech pacientů a kontrolních osob české populace. Úseky genů byly studovány technikami molekulární biologie – kapilárním sekvenováním a sekvenováním nové generace (NGS).

Z výsledků této studie vyplývá, že nejčastěji chybějícími zuby u souboru pacientů byly třetí moláry v obou čelistech, následovaly druhé premoláry v dolní a horní čelisti a laterální řezáky v horní čelisti. Mezi nejvýznamnější výsledky genetické analýzy patří objevení mutace g.9527G>T v sestřihové oblasti genu pro *PAX9* a g.8177G>T v genu pro *MSX1*, která vede ke vzniku stop kodonu. Obě heterozygotní substituce byly identifikovány u probandů trpících oligodontií, kterýmžto názvem se označuje diagnóza s absencí 6 a více zubů v dentici. Uvedené dvě mutace, společně se znaky oligodontie, byly sledovány rovněž v rodinách postižených probandů. Ostatní, v této studii zjištěné, mutace a polymorfizmy nebyly asociovány s agenezí zubů na zvolených souborech pacientů a kontrolních osob české populace.