

## Abstrakt

Preimplantační genetické testování je jednou z hlavních klinických procedur, které probíhají v centrech asistované reprodukce na celém světě. Vyhledávají ho páry z mnoha různých důvodů. Příčiny příchodu páru se mohou týkat dědičných chorob, které budoucí rodiče nechtějí přenést na potomky, či mohou zahrnovat riziko přenosu chromozomálních přestaveb. Dále se může jednat o neplodnost způsobenou zvýšeným rizikem aneuploidie embryí, která koreluje s vyšším věkem pacientky a dalšími faktory. Práce se tedy soustřeďuje na nové přístupy u cytogenetických vyšetření pro reprodukční genetiku. Dále diskutuje klinické metody používané ke zlepšení diagnostiky a terapie neplodných párů, a také metody experimentální, které by mohly do budoucna být základem nových diagnostických postupů. To jsou například metody single nukleotidových polymorfismů, array čipové metody či sekvenování nové generace a celogenomové amplifikace. Ohlíží se po metodách, od kterých se postupně odpouští, jako například fluorescentní *in situ* hybridizace a porovnává jejich výhody a nevýhody.

**Klíčová slova:** preimplantační genetické testování, aneuploidie, strukturální přestavby, monogenní choroby, biopsie