

Urcení vztahu mezi onemocněním a jeho molekulární podstatou je jedním z hlavních cílů lékařské genetiky. V rámci studie: „Molekulární analýza vybraných dedičně podmíněných onemocnění“ byly popsány postupy, které vedou k objasnění molekulární podstaty u onemocnění s již známými odpovědnými geny i u onemocnění, u kterého byl odpovědný gen teprve identifikován. Studie přispěla k rozšíření znalostí zkoumaných dedičných onemocnění.

Zavedené postupy

molekulárních analýz jsou součástí diagnostiky na Ústavu dedičných metabolických poruch v Praze. Výsledky těchto analýz slouží k prevenci, prognóze i léčbě onemocnění a u postižených rodin byla umožněna prenatální diagnostika. Výsledky byly publikovány v několika domácích i zahraničních odborných časopisech a prezentovány na mezinárodních konferencích. Některé z publikací byly dále citovány.