

Poruchy respiračního řetězce jsou zpravidla způsobeny ztrátou aktivity jednoho případně několika specifických enzymů nebo poruchou transportu proteinů. Tyto poruchy představují širokou skupinu onemocnění s rozsáhlým spektrem patologických stavů, které se liší věkem nástupu onemocnění, závažností a klinickým fenotypem. Jejich diagnostika musí být komplexní a vyžaduje využití nových genetických a genomických technik, které tento proces urychlují a zefektivňují. Jedním z těchto genomických nástrojů pro kvalitativní a kvantitativní analýzu nukleových kyselin je technologie DNA čipů. Tato technologie je nyní využívána nejen v základním výzkumu, ale také v klinické diagnostice a to v několika modifikacích, jako je analýza genové exprese, detekce polymorfismů, komparativní genomová hybridizace nebo detekce mutací.

Tato dizertační práce se zabývá vývojem a následnou aplikací čipové technologie ve studiích zaměřených na identifikaci a charakterizaci genů způsobujících závažná onemocnění. Realizované projekty byly zaměřeny především na porozumění mitochondriálním dědičným poruchám jaderného původu (poruchy ATP syntázy), an charakterizaci změn v mitochondriální biogenezi v ledvinových nádorových buňkách a na molekulární charakterizaci mukopolysacharidózy IIIc. Všechny výsledky dokumentují významnost čipové technologie v biomedicíně výzkumu a při identifikaci molekulární podstaty dědičných metabolických poruch.