

Kolorektální karcinom je jedním z nejčastějších nádorových onemocnění vůbec. Pokud se toto závažné onemocnění diagnostikuje včas, je šance na minimálně pětileté přežití velmi vysoká. Běžné metody screeningu a diagnostiky jsou sice poměrně jednoduché i relativně úspěšné, ale přesto nejsou dokonalé – pro samotnou diagnostiku je dosud nutné invazivní vyšetření. Je všeobecná snaha postupy screeningu a diagnostiky pro pacienty ulehčovat a zároveň zpřesňovat. Zde je velká naděje na využití metod molekulární genetiky a biologie včetně biočipových metod. V rámci této diplomové práce byla vyzkoušena možnost optimalizace biočipové metody, původně výrobcem vyvinuté pro zpracování DNA získané ze stolice, pro vzorky genomové DNA z bílých krvinek s cílem zachytit přítomnost případných mutací ve čtyřech cílových genech (K-ras, BRAF, TP53 a APC) s důležitým vztahem k nádoru. Vyhodnocení všech vzorků proběhlo na biočipovém analyzátoru evidence investigator™.

V diplomové práci jsou shrnuty teoretické poznatky z biologické, klinické i technické stránky věci. Je popsána tato biočipová metoda s ukázkou konkrétního postupu, s uvedením výsledků a s jejich zpracováním i s připojeným komentářem. V souhrnu lze konstatovat, že použitá metoda je relativně náročná na nutný čas práce v laboratoři (pro stanovení ze stolice 3 dny, v našem případě 2 dny) s velkým rizikem vzniku chyb. Výsledky nejsou příliš přesvědčivé snad s určitou výjimkou u stanovovaných alel genu APC. Zdá se nám, že výsledné hodnoty se obecně příliš mění – dle našeho názoru relativně náhodně.

Závěrem nemůžeme tuto metodu příliš doporučit pro genomovou DNA a možná ani pro DNA získanou ze stolice. Výhledově je zavedení této metody do praxe zřejmě, alespoň zatím, poměrně problematické.