

Témata disertační práce jsou:

1) dědičné neuropatie a 2) časná nesyndromová hluchota

Ad 1) Větší část disertační práce je věnována dědičným neuropatiím Charcot-Marie-Tooth (CMT). Pomocí vazebných analýz na SNP čipech byly vyšetřeny 4 rodiny s dědičnou neuropatií. Další oblastí, které jsem se u CMT věnovala byly analýzy patogenity nových mutací v genech GJB1, MPZ a PMP22.

Ad 2) Prováděla jsem homozygotní mapování u rodin s časnou nesyndromovou hluchotou romského etnika.