

ABSTRAKT

Tatiana Labudová: Genetické zmeny u neuroektodermálnych nádorov detekované pomocou molekulárne biologických metód

Univerzita Karlova v Praze, Přírodovědecká fakulta, Katedra antropologie a genetiky člověka

Diplomová práce, 75 strán, 8 grafických příloh, 2012

Diplomová práce je zameraná na neuroektodermálne nádory, ktoré tvoria významnú skupinu detských nádorových ochorení. Genetický materiál získaný od pacientov s diagnostikovaným neuroektodermálnym nádorovým ochorením sme vyšetrovali komparatívnou genómovou hybridizáciou (CGH) a interfázickou fluorescenčnou in situ hybridizáciou (I-FISH). Cieľom je preukázať chromozomálne zmeny a vytvoriť úplný genetický profil. Na základe týchto profilov môžeme určiť tumorogénnu kaskádu alebo nádorové špecifické genetické zmeny vedúce k malígnemu ochoreniu. Genetický profil, nám v niektorých prípadoch, ako napríklad u neuroblastomu, pomáha určiť podtyp ochorenia a jeho biologické správanie.

Kľúčové slová: nádorové ochorenie, neuroblastom, nádory CNS, feochromocytom, Ewingův sarkom, neuroektodermálny nádor, komparatívna genómová hybridizácia, interfázická fluorescenčná in situ hybridizácia