

Předmětem této práce byly molekulárně genetické charakteristiky čtyř typů nádorů ledvin (papilární renální karcinomy [PRK], tubulocystické renální karcinomy [TRK], pseudorozetový renální karcinom [PRRK] a neklasifikovatelné renální karcinomy [NRK]) a dvou typů nádorů testes (testikulární adultní typ nádoru buněk z granulózy [ATGCT] a inkompletně diferenciované „sex cord“ gonadální stromální tumory [ISCST]).

V případě TRK byla studována aktivita signálních drah účastnících se angiogeneze s cílem posoudit vhodnost použití antiangiogenních terapeutik k léčbě TRK. Expres klíčových genů těchto drah byla analyzována na úrovni mRNA pomocí Real-Time RT PCR. U TRK a PRK byl studován metylační profil 24 tumor supresorových genů s cílem posoudit příbuznost těchto nádorů. Případně nalezené rozdíly by bylo možno použít v diferenciální diagnostice. U PRRK a NRK byly detekovány chromozomální aberace pomocí array-CGH s cílem nalézt specifické aberace využitelné opět v diferenciální diagnostice. Dále byla ověřována specifita mutace genu FOXL2 c.402C>G pro ovariální ATGCT studiem výskytu této mutace u testikulárních ATGCT a ISCST.

Naměřené hladiny mRNA u TRK ukazují, že u žádné ze zkoumaných signálních drah nebyla zvýšená aktivita. Klastrová analýza ukázala podobnost metylačních profilů TRK a PRK. Pomocí array-CGH byly u PRRK a NRK odhaleny unikátní, dříve nepopsané kombinace chromozomálních aberací. Mutace genu FOXL2 c.402C>G nebyla u našich testikulárních ATGCT a ISCST nalezena.