

Diplomová práce se soustředí na numerické a strukturní aberace v mozaice. V teoretické části práce je probírána obecná problematika mozaicismu, jeho dopadu na fenotyp, mechanismy vzniku, související epigenetické modifikace a diagnostické možnosti. Praktická část se soustředí především na metodu fluorescenční *in situ* hybridizace (FISH) a její aplikace při diagnostice mozaicismu. Touto metodou bylo provedeno vyšetření 29 pacientů s numerickými nebo strukturními abnormalitami autozomů i gonozomů v suspektní či prokázané mozaice. Na základě analýz byly stanoveny možné příčiny chyb stanovení a získána data pro statistické hodnocení. U tří pacientů bylo provedeno také vyšetření alternativou komparativní genomové hybridizace – technikou array CGH. Metoda FISH, i přestože stojí na náhodném výběru a na lidské zkušenosti, prokázala dostatečnou senzitivitu a specificitu rovněž v oblasti diagnostiky nízkofrekvenčního mozaicismu. Hlavní kritické faktory zodpovědné za možnou desinterpretaci dat vyvstávaly z vlastností biologického materiálu, nevhodného zacílení analýzy, nestability sond, jevu *bleed through* a absence mitóz při diagnostice strukturních aberací.