

ABSTRAKT

Kvantitativní fluorescenční polymerázová řetězová reakce (QF-PCR) je molekulárně genetická metoda založená na amplifikaci krátkých tandemových repetitivních (Short tandem repeats, STR) a měření výšek píků amplikonů na elektroforeogramu. V současné době je QF-PCR považována za spolehlivou, rychlou a levnou metodu nahrazující postupně běžné cytogenetické analýzy aneuploidií (vyšetření z dlouhodobých kultur buněk plodové vody). Přesto však v některých případech nelze pomocí QF-PCR určit parentální a meiotický původ aneuploidií.

Cílem mé práce bylo ověřit nové dinukleotidové STR markery na chromozomech 13, 16, 18, 21 a 22. Dále zvýšit diagnostickou efektivitu QF-PCR zapojením dalších tetranukleotidových STR markerů na chromozomech 15, 16, 22 a zjistit populační a analytické charakteristiky těchto markerů.

U všech dinukleotidových STR markerů se vyskytovaly ve větší míře stuttery, a proto nejsou vhodné pro účely rutinní diagnostiky. STR markery pro chromozomy 15, 16 a 22 byly ověřeny na 100 pacientech. Byly vybrány čtyři informativní markery pro chromozom 16, čtyři pro chromozom 22 a tři pro chromozom 15. V diplomové práci jsem tak rozšířila spektrum diagnostických STR markerů.