

## **Abstrakt**

Mikrodeleční syndromy jsou komplexní onemocnění, způsobená ztrátou genetické informace v důsledku kryptických delecí menších než 5 Mb. Jsou příčinou velkého množství fenotypových znaků, mezi nejčastější patří vývojové a mentální retardace, nejrůznější tělesné vady a abnormality či poruchy chování. Bylo dokázáno, že v jistých případech hraje parentální původ postiženého chromozomu roli při vzniku mikrodelečních syndromů. Při vzniku Angelmanova, Prader-Williho a Beckwith-Wiedemannova syndromu výrazně zasahuje genový imprinting, který zapříčiňuje nerovnoměrné postižení chromozomů. Důvody výrazné převahy postižení jednoho z paternálně zděděných chromozomů u syndromu Cri du chat, monosomie 1p36 a Phelan-McDermidova syndromu jsou odlišné a vliv genového imprintingu u těchto syndromů nebyl potvrzen.

**Klíčová slova:** mikrodelece, mikrodeleční syndromy, metylace, genový imprinting