

Diplomová práce se z velké části zaměřuje na zjišťování dosud neobjasněných příčin patologických fenotypových projevů pacientů, u kterých klasickou cytogenetickou metodou nebyly prokázány žádné změny v genetickém materiálu. U všech vzorků byla použita čipová metoda array-CGH (komparativní genomová hybridizace na čípech), která detekuje aberantní místa bez předešlé znalosti jejich umístění v genomu. V některých případech byla metoda použita k ověření nebo upřesnění nálezu, který byl detekován již během předchozího genetického laboratorního vyšetření. Vyšetření pacientů touto metodou bylo provedeno v akreditované genetické laboratoři GENvia, s.r.o., v roce 2013 a částečně i v roce 2014. Teoretická část práce probírá úlohu klasického cytogenetického vyšetření a jeho diagnostické možnosti. Dále je zde popsán základní princip metody array-CGH a její využití v prenatální a postnatální diagnostice. Praktická část práce uvádí výsledky všech skupin vyšetřených pacientů. Převážně se však soustředí na pacienty v dětském věku, u kterých byl detekován nález související s jejich klinickými projevy. Veškeré patologické výsledky byly ověřeny další metodou pro konkrétní nález. Některé nálezy byly ověřeny metodou FISH (fluorescenční in situ hybridizace), jiný způsob ověření nálezů je vysvětlen. Celkem bylo nalezeno 8 patologií u pacientů do 12 let, kterým jsou v diskuzi věnovány jednotlivé kazuistiky, uvádějící informace potřebné pro porovnání s literárními údaji.