

ABSTRAKT

Tato bakalářská práce je přehledem nejdůležitějších milníků při vývoji lidského embrya v oblasti hlavy a obličeje a přináší ucelený přehled nejnovějších poznatků ve vývojové a molekulární embryologii kraniofaciálních struktur se zaměřením na fúzi faciálních výběžků. V raném embryonálním období se odehrávají nejdůležitější vývojové změny v oblasti hlavy. Tato fáze je proto nejvíce náchylná na vznik defektů a malformací. Nejčastějším defektem v oblasti hlavy a obličeje je rozštěp rtu a/nebo patra, vyskytující se samostatně (nesyndromický) nebo v rámci syndromu (syndromický). Nejčastější příčinou vzniku rozštěpu je nedostatečná proliferace v obličejových výběžcích a patrových ploténkách, která je zapříčiněna chybnou expresí genů nebo receptorů daných genů, jejichž funkci lze modelově testovat na myších a kuřatech. Předložená práce sumarizuje také znalosti z etiologie rozštěpových vad v kontextu nových poznatků o splývání obličejových výběžků a osifikace v dané oblasti. Prohlubování našich znalostí vývoje obličeje a defektů s ním spojených je důležité pro přesnou prenatální diagnostiku a úspěšné léčení pacientů, jejichž problémy nemusí být pouze estetické, ale i život ohrožující.