

Abstrakt

V této bakalářské práci je popsán význam studia vzácných geneticky podmíněných onemocnění a jsou zhodnoceny současné metody a možnosti určení jejich genetických příčin.

Úvod se zabývá definicí vzácných onemocnění a důvody, proč je studujeme. V současnosti je známo přibližně 8000 nemocí, které jsou způsobeny funkčně závažnými mutacemi v jednom či několika genech. Klinický projev geneticky podmíněného onemocnění a výsledky běžných funkčních a biochemických vyšetření neumožňují ve většině případů přesné určení diagnózy. Neznalost diagnózy a příčin nemoci snižuje kvalitu života pacientů a jejich rodin. Určení genetických příčin umožňuje přesnou klasifikaci studovaných případů a je základním východiskem pro kvalifikované genetické poradenství a prevenci vzácných nemocí v rodinách.

Další kapitoly popisují metody analýzy DNA (sekvenování DNA různými metodami), možnosti, jak postupně najít genetickou příčinu nemoci a ukazují základní přístupy ke studiu funkčních dopadů mutací.

Praktické využití těchto metod je ukázáno na případě dvou sourozenců s opožděným psychomotorickým vývojem, zvláštní kvalitou vlasů (*pili torti*), poruchou sluchu a hyperurikemickou nefropatií, u kterých genetická analýza odhalila jako příčinu nemoci závažnou mutaci v genu *RMND1*.