

ABSTRAKT

Tato bakalářská práce se zabývá tématem vrozených vývojových vad. První dvě kapitoly hovoří o jejich stručném rozdělení. Třetí kapitola pojednává o mutacích v oblasti krátkého raménka chromozomu 17. Zde je popisován syndrom Smithové – Magenisové, který je způsoben delecí oblasti 17p11.2 a syndrom Potocké – Lupského, jenž je její reciprokou duplikací. Z genů, které se vyskytují v této oblasti, se rešerše blíže věnuje genu *RAI1*. Dalším tématem zmiňovaným v této práci jsou RASopatie. Práce se v této oblasti zabývá syndromem Noonanové a blíže rozebírá mutace v genech *PTPN11*, *SOS1*, *RAF1*, *KRAS* a *NRAS*. V kapitole páté je popsána problematika thalidomidu od jeho historie až po dosud objevené mechanismy účinku. Je zde definována senzitivní perioda a mechanismus zastavení či pozastavení růstu končetin v závislosti na době podání léku. V závěru práce jsou diskutovány nové metody a poznatky spojené s těmito tématy.

Klíčová slova: vývojové vady, teratologie, ontogeneze, syndrom Potocké – Lupského, syndrom Smithové – Magenisové, RASopatie, syndrom Noonanové, thalidomid