

Abstrakt

Doktorská dizertační práce se zabývá vztahem mezi histomorfologickými a molekulárně genetickými nálezy u vybraných nádorů slinných žláz. Autor se jako molekulárně-cytogenetický pracovník ve své práci zaměřoval především na využívání detekce translokací jako diferenciálně diagnostických markerů u karcinomů slinných žláz. Dizertační práce je komentovaným souborem vlastních publikací autora a je rozdělena do 4 částí.

V první části jsou publikace prohlubující znalosti o adenoidně cystickém karcinomu. Bylo prokázáno, že translokace t(6;9)(q22-23;p23-24) vyúsťující ve fúzi transkripčních faktorů *MYB-NFIB*, nebo translokace t(8;9) vyúsťující ve fúzi *MYBL1-NFIB* představují robustní diferenciálně diagnostický marker adenoidně cystického karcinomu. Dále bylo prokázáno, že vzhledem k statisticky významně nižšímu přežívání pacientů se ztrátou lokusu 1p36, může tato delece sloužit jako marker nepříznivé prognózy onemocnění.

Druhá část shrnuje práce zabývající se sekrečním karcinomem mamárního typu (MASC), který byl v naší laboratoři prioritně popsán jako nová jednotka, vyznačující se výskytem translokace t(12;15)(p13;q25) s fúzí genů *ETV6-NTRK3*. Dalším prioritním pozorováním je popis nové fúze *ETV6-RET* u menší části případů MASC. Nově byly popsány první dva případy MASC vycházející ze žlázek v nosní sliznici.

Třetí část tvoří přehledové články, z nichž jeden prvoautorský se zabývá detailním popisem molekulárně-genetických metod používaných ke studiu salivárního adenoidně cystického karcinomu. Další dva spoluautorské shrnují poznatky o biologickém chování, morfologii, prognostice a molekulární-genetice vybraných salivárních karcinomů, především u jednotek vykazujících charakteristické translokace.

Ve čtvrté části je komentována práce zabývající se vztahem mezi zlomem *EWSR1* genu a histomorfologií vybraných salivárních nádorů s převažující světlobuněčnou komponentou. Zlom *EWSR1* se vyskytuje ve spektru nádorových jednotek a není specifický pro hyalinizující světlobuněčný karcinom malých slinných žláz.