

Abstrakt

Chromosomové páry ovlivňují fungování našeho těla. Normálně dítě získá jednu kopii každého chromosomu od jiného rodiče, to znamená jednu kopii od matky a druhou kopii od otce. Ve vzácných případech může nastat situace, kdy dítě získá dvě kopie od stejného rodiče a od druhého žádnou. Tento jev nazýváme uniparentální disomie (UPD). Uniparentální disomie je hlavním tématem pro molekulární genetiky i cytogenetiky. Existuje několik mechanismů, které vedou ke vzniku UPD, např.: komplementace gamet, monosomy rescue, trisomy rescue nebo postfertilizační chyba. Důsledky UPD mohou být různorodé a závisí na konkrétním chromosomu a genetickém obsahu postižené oblasti. Abnormální fenotyp se projeví, pokud UPD nastane na chromosomu, který podléhá genomovému imprintingu. Abnormální fenotyp se také může objevit v důsledku mutací. Mezi nejčastější syndromy spojené s UPD patří Praderův-Williho syndrom a Angelmanův syndrom, kterými se ve své práci blíže zajímám. Za největší přínos práce považuji vytvoření uceleného přehledu o vlivech UPD napříč všemi lidskými chromosomy.