

Hlavními tematickými oblastmi této disertace jsou:

1. Dědičné neuropatie Charcot-Marie-Tooth
2. Vybraná svalová onemocnění

Největší rozsah práce a výsledků je z první oblasti – tedy dědičných periferních neuropatií. V každé z výše uvedených oblastí byly získány původní a do té doby v našich podmínkách neznámé a nepublikované výsledky. Jako prioritní v Česku byla autorkou provedena a zavedena následující vyšetření a metody:

1. Sekvenování a první průkazy mutací v genu pro SH3TC2 u pacientů s dědičnými neuropatiemi.
2. Určení prevalentní mutace v genu SH3TC2 u českých pacientů s dědičnou neuropatií CMT typ 4C.
3. Zavedení vyšetření na přítomnost prevalentní mutace p.Agr954Stop v genu SH3TC2 metodou real-time PCR.
4. Zavedení vyšetření genu SH3TC2 do běžného vyšetřovacího schématu pro pacienty s dědičnou neuropatií.
5. Upřesnění fenotypu pacientů s CMT typ 4C.
6. Sekvenování genu pro lamin A/C (LMNA) u pacientů s dědičnými neuropatiemi.
7. Sekvenování a průkaz prvních mutací v genu pro lamin A/C (LMNA) u pacientů s dědičnou svalovou dystrofií typu Emery-Dreifuss.
8. Testování genu pro lamin A/C (LMNA) pomocí metody MLPA na přítomnost duplikací a delecí, které nejsou zachytitelné sekvenováním.
9. Sekvenování a první průkaz mutace v genu myotubularin 1 (MTM-1) u pacientů s X-vázanou myotubulární svalovou dystrofií.

Níže následuje popis jednotlivých projektů, které jsou detailně popsány v disertační práci.