

Správné výsledky laboratorních diagnostických testů mají zásadní význam pro diagnostiku a léčbu u pacientů s genetickými onemocněními. Vzhledem k tomu, že a) přibližně 80% lékařských algoritmů je založeno na těchto vyšetřeních, b) genotypizace zárodečného genomu se obvykle provádí jednou za život, je velice důležité, aby výsledky testů byly přesné a prováděné v rámci systémů kvality.

Cystická fibróza (CF) je jednou z nejčastějších monogenních autozomálně recesivních genetických onemocnění vyskytující se převážně u evropských populací. CF je zapříčiněna mutacemi v genu CFTR. Do dnešní doby bylo odhaleno více jak 1900 mutací, ale pouze několik z nich má svou četnost vyšší než 1% z celosvětového hlediska. Pro potvrzení diagnózy tohoto onemocnění u pacientů, u kterých se detekuje standardním screeningovým vyšetřením pouze jedna patogenní mutace, je nutné následně použít citlivý test pro vyhledání méně častých mutací nebo variant genu CFTR. V této disertační práci jsme úspěšně použili screening mutací a variant ve vybraných exonech genu CFTR pomocí metody HRM. Potvrdili jsme četné výhody metody HRM pro mutační skanování a charakterizovali jsme některá důležitá omezení, která musí být brána v úvahu v rámci zavádění HRM do rutinní praxe v diagnostických laboratořích.

Hyperhomocysteinémie se považuje jako jeden z rizikových faktorů pro několik závažných onemocnění jako jsou například opakované potraty nebo vrozené trombofilní stavy.