

Obsah

1.	Možnosti aplikace metod molekulární genetiky v klinické praxi	3
2.	Struktura lidského genomu	4
2.1.	Lidský mitochondriální genom	4
2.2.	Lidský jaderný genom	5
3.	Přehled nejdůležitějších diagnostických metod používaných klinickými laboratořemi	8
3.1.	Izolace nukleových kyselin	8
3.2.	Southernův přenos a analýza restričních fragmentů	8
3.3.	Polymerázová řetězová reakce (PCR) a její modifikace	9
3.4.	Ligázová řetězová reakce (LCR)	12
3.5.	In situ hybridizace (ISH)	13
4.	Principy molekulárně genetické diagnostiky	15
4.1.	Molekulárně genetická diagnostika dědičných chorob	15
4.1.1.	Přímá diagnostika využívá různých metod detekce mutací	15
4.1.2.	Nepřímá diagnostika, typy polymorfizmů a způsoby jejich detekce	22
4.1.3.	Efektivní diagnostická strategie při molekulárně genetickém vyšetření rodin s genetickou zátěží	28
4.2.	Forenzní analýza a testování paternity	29
4.2.1.	Izolace a vyšetření DNA z biologických stop pro účely kriminalistiky	30
4.3.	Sledování klonality somatických buněk	32
4.4.	Molekulárně genetický průkaz infekčních agens	32
5.	Návody k praktickým cvičením	35
Úloha A:	Vyšetření DNA ve třech polymorfních lokusech a výpočet frekvence zjištěného genotypu v bělošské populaci	36
Úloha B:	Určení pohlaví jedince pomocí PCR v genu pro amelogenin	40
Úloha C:	Vyšetření STR polymorfizmu DYS 19 na chromozomu Y	42
Úloha D:	Segregační analýza při vyšetření rodiny s hereditární zátěží	44
Úloha E:	Detekce genomu viru Epsteinovy a Barrovy v různých typech tumorů	46
6.	Literatura	48