

Abstrakt

Genová terapie představuje revoluční přístup k léčbě nemocí zaměřený na genetickou podstatu onemocnění. V budoucnu by se mohla stát převažujícím terapeutickým postupem u řady onemocnění. Současné schválené genové terapie se zaměřují na imunodeficiencie, nádorová bujení a dědičná hematologická a neurologická onemocnění, představují tak naději pro pacienty trpící vzácnými a dosud neléčitelnými chorobami. V současnosti je genová terapie primárně určena pro léčbu monogenních onemocnění, ale v budoucnosti by se její využití mohlo rozšířit i na oblast získaných onemocnění. Tímto způsobem může genová terapie přinést nové možnosti léčby a zlepšit kvalitu života pacientů. Pokrok v této oblasti je způsoben nejenom rozvojem genetické diagnostiky, ale také zdokonalením technik aplikace nukleové kyseliny do cílových míst, což umožňuje přesné a účinné řešení genetických vad. Bakalářská práce je zaměřena na využití genové terapie v oblasti dědičných neurologických onemocnění, jejichž prevalence stoupá v dětské i dospělé populaci. Práce také shrnuje historické události vedoucí k objevu genové terapie, metodické možnosti genové terapie a rizika s ní spojená. Poslední kapitola je věnována nejnovějšímu postupu v oblasti genové léčby, kterým je personalizovaný přístup léčby cílený na pacienty s extrémně vzácnými mutacemi.

Klíčová slova: genová terapie, editace genomu, RNA antisense oligonukleotidy, neurogenetická onemocnění, virové vektory