

Abstrakt

Retinitis pigmentosa je genetická porucha postihující sítnici. Progrese onemocnění vede ke ztrátě zraku. Tato práce se zaměřuje na příčinu autozomálně dominantní retinitis pigmentosa. Konkrétněji, je nastíněna druhá největší zodpovědná skupina mutací. Výše uvedená skupina genových mutací je zodpovědná za tvorbu mutantních variant jejich odpovídajících sestříhových proteinů. Tyto proteiny a důsledky jejich mutací jsou v práci shrnuty a prezentovány. Pro každý mutovaný protein je uveden přehled dopadu mutace na sítnici. Dotyčné proteiny jsou: PRPF8, PRPF31, PRPF3, PRPF4, PRPF6, SNRNP200, DHX38 (výjimka, způsobující autozomálně recesivní retinitis pigmentosa), PAP-1, CWC27 (výjimka, způsobující autozomálně recesivní retinitis pigmentosa). Přehled literatury umožnil tezi dospět k závěru, že sestříhové proteiny s vysokou pravděpodobností hrají rozhodující roli ve zdraví sítnice. Kromě toho jsou stručně představeny některé další pozoruhodné poznatky. Například, zjištění týkající se nedostatku údajů o některých mutacích. Dalším příkladem takového zjištění je, že stále zůstává neznámé, proč tyto mutace způsobují takový tkáňově specifický fenotyp.

Klíčová slova: sestříh, retinitis pigmentosa, snRNP, sítnice, autozomálně dominantní retinitis pigmentosa, sestříhové proteiny