

Abstrakt

Tato disertační práce je koncipována jako soubor experimentálních prací publikovaných v rámci projektů řešených na Ústavu imunologie 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy. Společným jmenovatelem zahrnutých prací je bazální a aplikovaný výzkum primárních imunodeficitů (PID) se zaměřením na běžný variabilní imunodeficit (CVID).

První, teoretická část je rozdělena do dvou sekcí. První sekce je věnována obecné charakteristice PID protilátkového typu. Druhá sekce se zaměřuje na CVID se zaměřením na epidemiologické, etiopatogenetické, klasifikační, klinické a terapeutické aspekty onemocnění. Pozornost je věnována zejména neinfekčním komplikacím, které se významně podílejí na celkové mortalitě a morbiditě pacientů.

Druhou část disertační práce tvoří soubor vlastních publikovaných prací, které se věnují identifikaci konkrétních mechanismů dysregulace imunitního systému a jejich klinickým projevům u CVID a jsou opatřeny stručným komentářem. Spektrum publikovaných prací se dotýká čtyř základních studovaných aspektů CVID: 1) charakteru plicních komplikací, především z pohledu bronchiálního astmatu, 2) charakteru asociovaných malignit, 3) významu genetického pozadí a jeho vztahu ke specifické terapii, 4) terapii se zaměřením na imunoglobulinovou substituci.

Experimentální práce, které do koncepce disertační práce nezapadají, a jiné typy publikací, např. přehledné články a články z českých neimpaktovaných, recenzovaných časopisů, jsou uvedeny na konci v seznamu publikované literatury (kapitola 12).

Klíčová slova: *běžný variabilní imunodeficit, asthma bronchiale, genetické vyšetření, nádorová onemocnění, imunoglobulinová substituční terapie*