

Oponentský posudek disertační práce: Korelace genotypu a fenotypu u dětí s autozomálně dominantním polycystickým onemocněním ledvin

Autor: MUDr. Filip Fencel

Obor: Fyziologie a patofyziologie člověka

Nález cyst v ledvinách vyžaduje vždy využití i širokého spektra následných vyšetření, s jejichž pomocí by měl být stanoven jasný a přesvědčivý diagnostický závěr. Konstatování předchozí věty je o to významnější, že je prokázána genetická vazba ve vztahu k přítomnosti cyst v ledvinách a právě s pomocí moderních metod molekulární biologie lze příslušné nozologické jednotky nejen přesně určit, ale získané závěry mají i značný význam také pro genetické poradenství.

Kolega Fencel zpracoval ve své disertační práci téma, které navazuje na soustředěné badatelské úsilí dětských nefrologů z Pediatrické kliniky 2. LF UK. Registr dětí s polycystickým onemocněním ledvin je na uvedeném pracovišti jeden z největších v rámci světového písemnictví a předložená disertace je tak dalším dokladem o co nejpřesnější analýzu těchto dětských pacientů, je však dokladem i vysoké odborné úrovně ze strany školitele. Kolega Fencel si přitom za předmět svého zájmu vybral skupinu s dětmi s autozomálně dominantní polycystózou ledvin (ADPKD)

Disertační práce je klasicky členěna na jednotlivé pasáže. Úvodní teoretická část je zpracována velmi přehledně, formulace v textu jsou voleny přiléhavě, jasně, domnívám se, že poskytují velice dobrou orientaci i pro odborníka, pro kterého je zpracovaná problematika značně neznámá. Disertační spis má jasně formulované cíle i metody, které byly použity pro jejich naplnění. Na tomto místě posudku oponent považuje za nezbytné akcentovat skutečnost, že v rámci definovaných cílů dizertant zpracoval údaje, které mají charakter prioritních sdělení – jde totiž o první studii, v níž je hodnocen vztah genotypu a fenotypu u dětí s ADPKD, přitom u všech dětí analyzovaného souboru byla provedena DNA diagnostika. Podobně přehledně jsou uvedeny získané výsledky, vč. statistických analýz. V tomto směru je disertace provázena vhodně zvolenými a dobře přehlednými grafy, obrázky a tabulkami. Velmi přiléhavě a dostatečně široce jsou u hodnoceného souboru dětí uváděny všechny nezbytné nálezy, zejména hodnoty ledvinných funkcí, profil krevního tlaku získaný metodou ABPM, ale také nálezy získané při ultrasonografickém vyšetření ledvin.

Diskuse disertačního spisu je zpracována pečlivě, autor opakovaně koreluje vlastní poznatky se současným stavem poznání a současně uvádí možné další výhledy, které by v dané

problematice mohly být předmětem badatelského úsilí. Přehled literárních citací je široký, převažují práce recentní a vztahující se k řešené problematice.

Dokladem vyhraněného odborného zájmu kolegy Fencla jsou také publikace, které s předloženou disertační prací souvisí a které byly publikovány či přijaty do tisku v renomovaných časopisech s IF.

Celkově se domnívám, že předložená disertační práce zcela splňuje požadavky, které jsou na podobné práce kladeny a doporučuji ji k obhajobě před příslušnou komisí UK v Praze.

K autorovi disertace mám tyto otázky:

1. Dyslipidémie provázející různé chronické nefropatie u dětí je nepříznivým faktorem zejména pro rozvoj aterosklerózy a jejích komplikací. Používali jste u dětí hodnoceného souboru nějaký léčebný postup v souvislosti s dyslipidemií?
2. Může autor stručně představit či komentovat moderní i když prozatím ještě spíše výzkumě testovanou cílenou léčbu ADPKD?

17.2. 2009

Prof. MUDr. Zdeněk Doležal, ČSc.
přednosta II. dětské kliniky LF MU a FN Brno