

Školitelský posudek práce "Hodnocení výskytu balancovaných chromozomálních aberací u párů s poruchami fertility"

Zhoršující se reprodukční schopnost lidské populace patří mezi žhavá témata, kterými se zabývá západní civilizace. Z tohoto hlediska je práce Zuzany Zmítkové "Hodnocení výskytu balancovaných chromozomálních aberací u párů s poruchami fertility" příspěvkem k řešení jednoho z důležitých problémů moderní medicíny.

Práce je členěna do 5 kapitol. V 1.kapitole autorka velmi zasvěceně seznamuje čtenáře s problematikou infertility a dysfertility a s bohatou škálou možných příčin mužské i ženské neplodnosti. Toto pojednání je velice poučné pro kohokoliv, kdo nepracuje přímo jako lékař v centru pro léčbu poruch reprodukce. Podrobně jsou rozebrány genetické příčiny neplodnosti se zaměřením na oblast chromozomálních aberací včetně metod a technik studia chromozomálních aberací; vše je bohatě podpořeno prostudovanými literárními údaji. Čtenáři jsou poučeni také o terapeutických možnostech léčení neplodnosti neboli o tom, jakým způsobem může současná medicína pomoci párům s omezenou fertilitou ke zdravému potomstvu.

Dále autorka dokumentuje metody použité k získání vlastních výsledků. Vzhledem k tomu, že se uvedenou problematikou zabývala již během bakalářského studia, získala dosti rozsáhlý soubor. Ten byl na doporučení školitelky dále rozšířen o údaje z výsledkové databáze školicího pracoviště, kde jsou shromážděny výsledky vyšetření pacientů Oddělení lékařské cytogenetiky od roku 1998. Tímto se hodnocený soubor několikanásobně zvětšil – do hodnocení bylo zavzato 2121 pacientů, z toho 1120 žen a 1001 mužů - a zvýšila se výpovědní hodnota následného statistického zpracování, jímž byla následně potvrzena premisa o chromozomálních aberacích jakožto jedné z příčin poruch reprodukce u lidí. Stejně jako v jiných publikacích, i v této práci jsme se často setkávali s nízkofrekvenčními mozaikami pohlavních chromozomů, což je jako možná příčina opakovaně diskutováno na domácím i mezinárodním fóru.

Práce je doplněna vysokým počtem literárních zdrojů - seznam literatury obsahuje celkem 76 položek - a výsledky vyplývající z publikací zaměřených na chromozomální vyšetření párů s poruchami reprodukce jsou fundovaně diskutovány.

Po formální stránce je práce velmi pěkně zpracována, vhodně doplněna obrázky, grafy, přehlednými tabulkami a podrobnými přílohami, které čtenáři poskytnou řadu detailních údajů.

Z celkové publikace je zřejmé, že se autorka v dané problematice výborně orientuje, umí pracovat s daty i s literaturou, vyvozovat z dat závěry a vyčlenit podstatná fakta. Přemýšlí nad výsledky i nad tím, jak využít vědomosti v praxi.

Výsledky práce budou využity i v medicínské praxi, neboť budou začleněny do výzkumného programu Ústavu biologie a lékařské genetiky FN V Motole, kde problematika diagnostiky a léčby neplodnosti patří mezi stěžejní obory vědecké i klinické činnosti.

Na školicím pracovišti si autorka dobyla uznání a respekt nejen díky vlastní péči, zodpovědnosti, pečlivosti a smyslu pro týmovou spolupráci, ale i nadprůměrným talentem pro karyotypování.

V souladu s uvedenými skutečnostmi doporučuji práci přijmout jako magisterskou v oboru Antropologie a genetika člověka a ohodnotit ji klasifikačním stupněm "**výborně**".

V Praze 15.9.2008

RNDr. Drahúše Novotná
OLC ÚBLG FN Motol