

Oponentura diplomové práce Bc Evy Šimákové „Gilbertův syndrom“

Práce je zaměřena na typy a důsledky mutací genu UGT 1 A 1, které vyvolávají Gilbertův syndrom. V úvodní části autorka definuje uvedený syndrom, obecně pravidla genealogie, obecně skladbu DNA a RNA, umístění a varianty genu, který ovlivňuje nekonjugovaný bilirubin.

Další část věnuje podrobnému popisu a funkci jater a žlučových cest. Popisuje typy icterů, metabolismus bilirubinu, jeho patologické procesy a jejich důsledky.

Dále podrobně popisuje důsledky poruch bilirubinu. Srovnává laboratorní hodnoty Gilbertova syndromu a u dvou typů Crigglér – Najjar syndromu. Podrobně popisuje možnosti prevence a léčby Gilbertova syndromu.

Dalším cílem práce je srovnání heterozygotů a homozygotů GS v české populaci. Zaměřuje se na klinické následky a těchto poruch bilirubinu a vlivu GS na oxidativní stres. V této studii uvádí výsledky vyšetřování 82 normálních homozygotů, 102 heterozygotů a 32 abnormálních homozygotů. K vyšetřování genů a DNA byly použity metody PCR a sekvenování.

Byla sledována frekvence častých specifických polygenních onemocnění u těchto 3 skupin sledovaných osob. U GS nejčastější byl diabetes, Ca a cholelitiáza. Autorka hodnotí význam těchto závislostí. Podrobně rozebírá možnosti diagnózy a léčby GS, upozorňuje na pozitivní vliv GS na prevenci aterosklerózy a oxidačního stresu. V závěru jsou shrnuty výsledky studie.

Mé kritické připomínky: několik neopravených překlepů, neočíslování stránek a neprodiskutovaný autosomálně recesivní přenos (z hlediska genealogie GS).

Předkládaná práce je dobře zpracovaná. Její výsledky jsou aplikovatelné do genetického poradenství. Práce splňuje požadavky diplomové práce a je na velmi dobré úrovni

Prof. MUDr. Maria KUČEROVÁ
Praha 4 , Šturova 24