

Oponentský posudek na disertační práci MUDr. Miroslavy Balaškové: „Cystická fibróza a novorozenecký screening cystické fibrózy v ČR“.

Předložená disertační práce se zabývá aktuální problematikou zavádění ústředního managementu a diagnostiky cystické fibrózy, především zavedením novorozeneckého screeningu cystické fibrózy v České republice.

Konkrétně se autorka ve své práci zaměřila na studium cystické fibrózy z hlediska:

- zavedení celoplošného novorozeneckého screeningu a zhodnocení jeho dopadu
- stanovení evropských doporučení pro sledování pacientů s atypickými formami onemocnění
- studia dalších genů podílejících se na atypických formách onemocnění
- populační genomiky české populace z hlediska novorozeneckého screeningu (NSCF)

Z těchto vytyčených cílů je jasně patrná aktuálnost a význam řešeného tématu, z nichž navíc vyplývá, že předkládaná práce je výsledkem celého širokého pracovního týmu, který se na managementu CF podílí jak v ČR, tak i v zahraničí. Význam práce dokládají četné a velmi kvalitní publikace, na kterých se autorka podílela a které jsou součástí disertační práce.

Autorka přehledně shrnula souasně informace o klinické a genetické podstatě nejzávažnějšího závažného autozomálně recesivního onemocnění u evropských populací (incidence CF v ČR je uvedena 1:2736). Podrobně se zabývá genetickou podstatou CF, konkrétně genem CFTR, ale souasně popisuje i možnou úlohu dalších genů jako SCNN1A, SCNN1B a SCNN1G, kódujících 3 podjednotky ENaC kanálu, který by se mohl podílet na vzniku atypických forem onemocnění. Zabývá se historií novorozeneckého screeningu v ČR i v zahraničí, rozebírá principy a etiku NS, rozebírá jednotlivé přístupy v NSCF a navrhuje protokol pro pilotní studii NSCF. Výsledky pilotní studie NSCF (prováděná na pracovišti CF centra FN Motol) byly podkladem pro odborné společnosti (Společnost lékařské genetiky a Pediatrická společnost LS JEP) a Ministerstvo zdravotnictví (MZ ČR), které pak rozhodly o zavedení celoplošného pravidelného novorozeneckého screeningu CF.

Předložená práce splňuje cíle uvedené v anotaci této studie v plném rozsahu. Je třeba zdůraznit kvalitní zpracování celkového zpracování disertační práce, především precizně diskutované předložené publikace. Autorka prokázala schopnost analyzovat získané informace a schopnost koordinace týmové práce. Jediným malým nedostatkem této práce se mi jeví ne zcela jasné vymezení autoriny práce, a kolik je z uvedených prací z jejího, že autorka je součástí týmu velmi podstatnou.

Doporučuji disertační práci k obhajobě.

V Brně, dne 9.9.2010

RNDr. Jitka Kadlecová, Ph.D.