

## **Oponentský posudek na diplomovou práci Barbory Albertové z Katedry antropologie a genetiky člověka, přírodovědecká fakulta UK Praha.**

Práce se nazývá Genetické poradenství a význam genealogického vyšetření při zjišťování nespecifických rizik v rodinách s kostními dysplaziemi. V první polovině předkládané práce autorka velmi dobře definovala, podrobně popsala základy lékařské genetiky, včetně podrobných popisů všech typů mendelovské monogenní dědičnosti, kdy vycházela z údajů starších i novějších učebnic a monografií. Uvedla i krátce údaje o polygenní dědičnosti. Velmi podrobně a zcela v rámci moderní klinické genetiky uvedla zásady a pracovní postupy genetického poradenství. Možná mohla být ještě podrobněji rozvedena etika tohoto poradenství.

V druhé části provedla statisticky zajímavou studii genetického vyšetření skupiny 54 pacientů a jejich rodin (z ambulance MUDr. Kuklíka) a kontrolních rodin (stejného počtu). Kostní dysplazie jsou velmi závažná onemocnění, studium rodokmenů postižených rodin ve srovnání s kontrolami je zajímavé. Zjistila hlavně zvýšení frekvence spontánních potratů, vyššího věku otců postižených, počtu předčasných úmrtí v rodinách a mírné zvýšení kardiovaskulárních chorob v postižených rodinách. Také výskyt vrozených vývojových vad byl v této skupině nápadně vyšší. Zpracování této části studie je velmi podrobné a matematicky podložené.

Předkládaná práce je na výborné úrovni. Mám však přesto několik kritických poznámek. V písemné podobě práce je řada překlepů. Některé údaje použité ze starších literárních podkladů nejsou zcela přesné (např. frekvence některých genetických onemocnění v populaci, včetně frekvence heterozygotů autosomálně recesivních chorob, jsou nepřesné, údaje již zastaralé.) Měla bych výtku pro některé výrazy – např. spřežení chromosomů – raději translokace atd. Mohla se také přesněji zmínit, že registrace vrozených vad v ČR se provádí již od roku 1965 a že jsme byli v rámci celostátní registrace první v Evropě.

Závěrem : předkládaná diplomová práce je výborná, včetně dokumentace, podrobných tabulek a grafů a literárních citací.



Prof. MUDr. Maria Kučerová, DrSc.