

Doc. MUDr. Ján Benetin CSc., Neurologická klinika LF SZU,
UNB, Nemocnica Ružinov, Ružinovská 6, 826 06 Bratislava.

Posudok doktorandskej dizertačnej práce

Psychosociální aspekty Huntingtonovy nemoci

MUDr. Terezy Uhrovej

Dizertačná práca MUDr. Terezy Uhrovej „Psychosociální aspekty Huntingtonovy nemoci“ má aj s prílohami 102 strán, 136 citácií, 4 grafy, 2 obrázky a 9 tabuliek. V úvode podáva doktorandka ucelený pohľad na súčasné poznatky o Huntingtonovej chorobe, jej epidemiológii, etiopatogenéze, neuropatológii, genetike a genetickom testovaní klinických prejavoch, a terapii. Samostatné časti venuje problematike asymptomatických nositeľov mutácie Huntingtonovej choroby a etickým aspektom presymptomatického genetického testovania. Venuje sa tiež problematike ľudí, ktorí sa o pacientov s Huntingtonovou chorobou starajú. Vo vlastnej práci predkladá dve štúdie 1. štúdia má názov „ Význam psychiatrického vyšetření v prediktivním genetickém testování u Huntingtonovy nemoci“, druhá štúdia má názov „Dopad Huntingtonovy nemoci na osoby pečující o nemocné: Zkušenosti v České republice“.

Cieľom prvej štúdie s názvom Význam psychiatrického vyšetření v prediktivním genetickém testování u Huntingtonovy nemoci bolo „charakterizovať rozdiely v psychiatrickom vyšetrení a neuropsychologickom testovaní medzi osobami v riziku, u ktorých sa odporučilo oddialiť test a osobami v riziku, ktorým sa odporučilo pokračovať v prediktívnom protokole a pokúsiť sa tým nájsť objektívny korelát k doteraz čisto subjektívnemu posudzovaniu psychiatrom. Druhotným cieľom bolo zistiť, či v sa aplikovanej batérii škál vyskytujú rozdiely medzi nakoniec pozitívne versus negatívne testovanými jedincami“.

V tejto štúdií doktorandka vychádzala z unikátneho súboru 162 pacientov v riziku Huntingtonovej choroby, ktorí začali s prediktívnym protokolom a spracovala záver 52 pacientov, ktorí tento protokol ukončili. Korelovala záveračný výsledok konzultácie v rámci prediktívneho protokolu s výsledkami viacerých škál na hodnotenie osobnosti, všeobecnej psychopatológie a kognitívnych funkcií pacienta. Na základe výsledkov štúdie záveruje, že psychologické testovanie neprináša pri rozhodnutí doporučenia prediktívneho genetického testovania či jeho oddialenie významné informácie.

Téma práce je významná, pretože protokol prediktívneho testovania pacientov v riziku napriek niektorým odporcom, ktorých spomína aj autorka má svoje miesto v starostlivosti o túto špecifickú skupinu populácie. Výsledky štúdie sú zaujímavé a prinášajú aj praktické informácie do klinickej praxe. Forma práce a spracovanie klinického materiálu zodpovedá typu štúdie a charakteru klinických údajov.

K práci mám jednu pripomienku respektíve otázku.

Pôvodný súbor osôb v riziku Huntingtonovej choroby tvorilo 162 osôb , ktorých prediktívny protokol ukonšilo 52 osôb, čo je necelá tretina. Doktorandka nerozoberá príčiny, prečo väčšina osôb v riziku neukončila prediktívny protokol. Nemohla už táto selekcia osôb v riziku spôsobiť, že súbor osôb, ktoré ukončili prediktívny protokol bol homogénnejší a preto sa nenašli významnejšie štatistické rozdiely medzi jednotlivými skupinami. Výsledok štúdie mohlo ovplyvniť aj to, že skupina pacientov, ktorým bolo odporúčané oddialiť test tvorila len 21% súboru. Veľká časť osôb, ktoré by v tejto skupine skončili mohla vypadnúť už v priebehu prediktívneho protokolu.

Druhá štúdia s názvom Dopad Huntingtonovy nemoci na osoby pečujúci o nemocné: Zkušenosti v České republice si stanovila za cieľ zistiť prioritné problémy a potreby partnerov a opatrovateľov a z toho vyvodiť možnosti pomoci a podpory. Štúdia jednoznačne ukázala rezervy a možnosti zlepšenia zdravotníckej a sociálnej pomoci partnetom a opatrovateľom pacientov s Huntingtonovou chorobou. Z tohto pohľadu považujem štúdiu za významnú a užitočnú aj pre klinickú prax. K štúdiu nemám žiadne otázky.

Práca doktorandky podľa môjho názoru spĺňa podmienky kladené na dizertačnú prácu a odporúčam ju k obhajobe.

V Bratislave 16..5. 2011


Doc. MUDr. Ján Benetin CSc.