

Posudek vedoucího práce na diplomovou práci „**Trombofilní stavy během těhotenství**“

Autor: Andrea Košatová

Vedoucí práce: RNDr. Edvard Ehler, Ph.D.

1. CÍLE A HYPOTÉZY (uved'te, zda a jak byly cíle/hypotézy/předpoklady formulovány a zda a do jaké míry byly naplněny, resp. ověřeny):

Předložená diplomová práce se zabývá tromboembolickými stavy během těhotenství a jejich vlivem na výsledek těhotenství a zároveň jejich působením jako důležité faktory morbidity a mortality matek. Zvolené téma je aktuální, se závažným přesahem do praxe – zejména co se týká komplikací během in vitro fertilizace. Autorka si po teoretickém úvodu klade v praktické části za cíl „zjištění rozsahu výskytu trombofilních mutací u žen s poruchou plodnosti a jejich vlivu na úspěšnost asistované reprodukce“. Vzhledem k povaze dat, které měla k dispozici pro svůj výzkum, se jí určitě podařilo splnit první část cíle práce. Přesný vliv na úspěšnost asistované reprodukce u těchto vad může jen nesnadno odhadnout, přesně jak píše v závěrech své diplomové práce.

2. OBSAHOVÉ ZPRACOVÁNÍ (strategie použitého výzkumu, náročnost, tvůrčí přístup, proporcionalita teoretické a vlastní práce, vhodnost příloh, apod.):

Práce má 73 stran textu plus povinné přílohy. Teoretická část, která je velmi podrobně zpracována autorka v podstatě tematicky navazuje na svou bakalářskou práci. V této práci se soustředí na trombofilní stavy, jejich diagnostiku, vliv na těhotenství, porodnické komplikace, a na trombofilní stavy u pacientek s poruchou plodnosti.

V praktické části zpracovává unikátní soubor, který se jí podařilo sebrat. Díky spolupráci s centrem asistované reprodukce PRONATAL, získala autorka záznamy o diagnostických a screeningových vyšetřeních u pacientek a dárkyň oocytů na přítomnost Leidenské mutace v koagulačním faktoru V, a transice G20210A v genu pro protrombin (koagulační faktor II). Údaje pocházejí z období 2009 až 2014, a celková velikost souboru byla 3585 žen – ve skupinách dárkyň oocytů, ženy s poruchou plodnosti bez známé poruchy srážlivosti, ženy s poruchou plodnosti se známou poruchou srážlivosti. Autorka tak prováděla vlastně epidemiologickou studii. Data jsou o to cennější, že není dosud běžná praxe provádět ve státních zařízeních screening mutací způsobujících trombofilní stavy. Kromě celkových dat o záchytu jednotlivých trombofilních mutací uvádí autorka podrobnější kazuistiku 10 žen, které spadají do výše uvedené třetí skupiny. Presentované výsledky a své závěry diskutuje autorka v kapitole 4. Diskuse, kde je také porovnává s již publikovanými údaji.

3. FORMÁLNÍ ÚPRAVA (jazykový projev, správnost citování a odkazů na literaturu, grafická úprava, přehlednost a dodržování předepsaného formálního členění kapitol, úroveň shromáždění a zpracování údajů a závěru, kvalita tabulek, grafů a příloh, apod.):

Formální úprava práce je standardní, bez viditelných chyb. Práce je psána odborným jazykem s použitím velkého množství termínů specifických právě pro genetické poradenství, trombofilní stavy a těhotenskou péči, což může být pro i pro biologa jiného zaměření dost těžké na čtení. Ukazuje to ale na fakt, že autorka opravdu odborně pronikla do tématu své diplomové práce a věnovala jejímu zpracování mnoho času. Kvalita vložených obrázků je spíše nižší díky nízkému rozlišení. Rovněž tabulky by mohly být zpracovány graficky zajímavěji. Informačně však plní svoji funkci správně.

Práce obsahuje 26 klasických a 6 internetových zdrojů. To sice není úplně mnoho, ale velké množství informací čerpala autorka především ze spolupráce s lékaři z PRONATALu. Co se týká citování v textu, tak s tím v práci problémy nejsou.

Na konci obsahuje práce i velmi podrobný a strukturovaný slovníček pojmů, který celou práci velmi pěkně doplňuje.

4. STRUČNÝ KOMENTÁŘ HODNOTITELE (celkový dojem z diplomové práce, možný praktický přínos, silné a slabé stránky, originalita myšlenek, apod.):

Velmi zajímavá práce, která je podrobně zpracovaná a přináší unikátní soubor dat. Doufám, že se nám spolu s autorkou podaří ještě dotáhnout analýzu tohoto souboru tak, aby bylo možné jej publikovat, což jistě obrazně řečeno splatí jistý morální dluh, který má autorka k vedení PRONATALu za poskytnutí přístupu do jejich databáze.

5. OTÁZKY A PŘIPOMÍNKY DOPORUČENÉ K BLIŽŠÍMU VYSVĚTLENÍ PŘI OBHAJOBĚ (jedna až tři):

Uvažuje PRONATAL, že bude v budoucnu sledovat další kandidátské geny/mutace, které způsobují trombofilní stavy? Jaká je situace ve státních zařízeních? Jak v tomto ohledu vyzní doporučení Leidenskou mutaci screeningově nesledovat, které se v některých odborných zdrojích rovněž objevuje (např. OMIM)?

6. KONEČNÉ DOPORUČENÍ:

Předloženou diplomovou práci doporučuji k obhajobě.

Datum: 16. 5. 2015

Edvard Ehler, v. r.