

Univerzita Karlova v Praze  
Lékařská fakulta v Hradci Králové  
Šimkova 870  
500 38 Hradec Králové

## **Oponentský posudek disertační práce v oboru oftalmologie**

**MUDr. Renáty Brunnerové na téma**

**„Výskyt očních vad u pacientek s Turnerovým syndromem“**

Předložená disertační práce MUDr. Renáty Brunnerové má celkem 82 stran odborného textu včetně 37 obrázků, 10 tabulek, 6 grafů a 46 citací z literatury. Seznam použité literatury je dostatečný, obsahuje práce našich i zahraničních autorů. Součástí práce je Seznam zkratk a Příloha zahrnující podrobnější výstupy z testů deskriptivní statistiky.

Zvolené téma disertační práce je aktuální neboť se zabývá řešením jedné z nejčastějších chromozomálních abnormalit – Turnerova syndromu (TS). Odhaduje se, že v České republice žije více než 2000 dívek a žen s TS, avšak mnoho z nich je diagnostikováno pozdě (případně není diagnostikováno vůbec) a nemohou tak využít všech možností, které jim moderní medicína může poskytnout. V současné době počet českých dívek s TS léčených růstovým hormonem je asi 200. Je tedy jasné, že velké části těchto nemocných se nedostává specializované péče, protože se o jejich nemoci neví. Autorčinou snahou je svou studií zabývajícím se výskytem očních vad u pacientek s Turnerovým syndromem přispět k jeho včasné diagnostice a poukázat na nutnost specializované péče.

Svým členěním práce splňuje požadavky kladené na disertační práci. Cíl práce je jasně stanoven. Soubor sledovaných pacientek je početný. Metodika práce je detailně uvedena, zpracování výsledků je přehledné. K hodnocení možného vlivu karyotypu na frekvenci výskytu jednotlivých očních vad byla vhodně použita metoda deskriptivní statistiky. Diskuse je vedena uvážlivě s uvedením poznatků posledních zahraničních studií. Po pravopisné i stylistické stránce je práce vyhovující, překlepy jsou ojedinělé. Hlavní cíle práce – stanovit četnost výskytu očních vad u pacientek s Turnerovým syndromem a zjištění případné závislosti jednotlivých očních vad na vyšetřeném karyotypu byly splněny. Kauzální souvislost některé z očních vad s určitým karyotypem studie nepotvrdila. Vyústěním závěrů práce pro praxi je autorčino upozornění na nutnost komplexního přístupu a systematického sledování pacientek z pohledu oftalmologa s cílem včasné diagnostiky očních vad a poskytnutí adekvátní terapie.

Připomínky: autorka v rámci očního vyšetření u pacientek s Turnerovým syndromem provedla celou řadu vyšetření (vizus, refrakce, topografie atd.) v práci však podrobnější

výsledky těchto vyšetření nejsou k dispozici. Domnívám se, že uvedení těchto údajů (např. stupeň poklesu vidění u amblyopických očí) by akcentovalo naléhavost vytvoření „guideline“ péče o pacientky s Turnerovým syndromem.

K autorce mám následující dotazy:

1. V práci uvádíte, že oftalmologická péče u pacientek s Turnerovým syndromem je často opomíjena a upozorňujete na vhodnost komplexního přístupu a systematického sledování pacientek na specializovaném očním pracovišti s návazností na pediatrické pracoviště, kde jsou dívky s Turnerovým syndromem dispenzarizovány a léčeny. Zároveň upozorňujete na vhodnost vytvoření „guideline“ pro oční vyšetření těchto pacientek. Vyvíjíte Vy osobně v tomto směru nějakou aktivitu?
2. Plánujete věnovat se i nadále problematice očních vad u pacientek s TS? Pokud ano, jaké jsou cíle Vaší další studie?

Závěr: Autorka ve své disertační práci prokázala, že je v dané problematice dobře orientována. Práce má charakter vědeckého díla a splňuje požadavky kladené na disertaci v daném oboru. Ke kladům práce bezesporu patří zjištění, že v daném souboru nebyla prokázána kauzální souvislost některé z očních vad s určitým karyotypem. Sledování této případné souvislosti, je v dostupné odborné literatuře prioritní.

Na základě zhodnocení předložené disertační MUDr. Renáty Brunnerové doporučuji, aby se disertační práce stala podkladem pro obhajobu a získání vědeckého titulu Ph.D.

26.10.2014

Doc. MUDr. Drahomíra Baráková, CSc.

Gemini oční klinika, a. s.  
U Společenské Zahrady 3  
140 00 Praha 4