

## **Oponentský posudek dizertační práce MUDr. Renaty Brunnerové „Oční vady u Turnerova syndromu“**

K posouzení jsem dostal dizertační práci „Oční vady u Turnerova syndromu“, kterou předložila MUDr. Renata Brunnerová z Oftalmologické kliniky Fakultní nemocnice Královské Vinohrady v Praze.

Předložená dizertační práce má obvyklé členění, je čistě a přehledně napsána na 82 stranách, obsahuje 6 grafů, 37 názorných obrázků 10 tabulek a 46 aktuálních citací převážně zahraniční literatury. Volba tématu vychází z bohatých zkušeností MUDr. Brunnerové s oftalmologickou péčí o dívky s Turnerovým syndromem. Autorka si zvolila téma, které dosud nebylo v české odborné literatuře takto podrobně zpracováno. Turnerův syndrom patří mezi nejčastější chromozomální aberace s výskytem 1:2000 narozených dívek a je spojen s častým výskytem očních vad.

V obsáhlém úvodu autorka podrobně popisuje etiologii, cytogenetiku, diagnostiku, klinické projevy a jejich patogenezi a terapii včetně očních poruch u Turnerova syndromu.

Cílem dizertační práce je podrobně analyzovat výskyt jednotlivých očních vad u Turnerova syndromu v souboru 81 dívek, které sledovala autorka na své klinice v letech 2004 až 2013. Práce srovnává výskyt očních vad u jednotlivých karyotypů – karyotypu 45,X a chromozomální mozaiky a zjišťuje závislost konkrétní oční poruchy na vyšetřeném karyotypu. Dalším cílem práce je shrnutí klinických obtíží a jejich léčba s návrhem na komplexní a systematické sledování těchto pacientek. Statistická analýza je vypracována velmi precizně pomocí metod deskriptivní statistiky. Podrobná data z této analýzy jsou k dispozici v příloze práce.

Metoda zpracování odpovídá standardnímu postupu studie s jasně stanovenými záměry. Zvolená metodika je zcela adekvátní a korektní, včetně použitých metod statistické analýzy. Soubor pacientů je dostatečně početný, tvoří jej 81 dívek a žen s Turnerovým syndromem ve věku 5 až 23 let. Pro všechna oční vyšetření jsou použity moderní přístrojové technologie.

Výsledky práce přinesly tyto nové poznatky: prokázaly, že nejčastější oční vadou u Turnerova syndromu je hypermetropie (24%) a myopie (29%), poruchy barvocitu (17%), dále pak amblyopie (12%), strabismus (10), epikantus a ptóza.

Z výsledků statistické analýzy vyplývá, že nebyla nalezena statisticky významná závislost mezi typem oční vady a karyotypem. V rámci dispenzarizace autorka doporučuje pravidelné komplexní oční vyšetření u dívek s TS jednou za rok na specializovaném pracovišti.

Závěrem posouzení dizertační práce bych rád ocenil přehlednost, úplnost a detailnost dat prezentovaných v grafech a tabulkách včetně precizní statistické analýzy. Dizertační práce řeší aktuální téma, splnila sledované cíle a přinesla nové poznatky s významem pro klinickou praxi.

MUDr. Renata Brunnerová osvědčila zvládnutí metod vědeckého myšlení a práce, prokázala tvůrčí schopnosti, hluboké znalosti a orientaci v celé šíři problematiky související se zpracovávaným tématem. Dizertační práce splňuje všechny podmínky k úspěšné obhajobě a udělení doktorské vědecké hodnosti.

V Brně , 30.10.2014

Prof. MUDr. Rudolf Autrata, CSc.,MBA

Dětská oční klinika LF MU a FN Brno