Praha, dne 26.5.06

Školitelský poudek k diplomové práci Lenky MACHUTOVÉ, studující PřF UK na téma Dermatoglyfická charakteristika pacientů s kostními dysplázieми (katedra antropologie Přírodovědecké fakulty UK)

Diplomová práce byla vypracována na souboru pacientů naší genetické ambulance. V průběhu studia se Lenka Machutová seznámila s problemakou dermatoglyfiky i hlavních fenotypických charakteristik pacientů s kostními dysplázieми, tj. s některými nejčastěji zastoupenými diagnózami, které do naší ambulance přicházejí.

Práce je klasicky metodicky členěna, z formálního hlediska nemám námitek proti uvedenému způsobu zpracování.

Jednotlivé kvantitaivní i kvalitativní dermatoglyfické vzory u uvedených diagnoz jsou statisticky srovnávány s populačními normy současné české populace. Práce si všímá i stranových diferencí.

Exaktně byly potvrzeny některé dermatoglyfické trendy, které pozorujeme u pacientů s kostními dysplázieми (rozdílnost i podle pohlaví při srovnávání s normou, „určitá maskulinizace dertmatoglyfických znaků" u nemocných žen.

Statistické významnosti odlišností jsou dosahovány a prokazovány hlavně v oblasti prstových vzorů a diference proti normě ukazují i závislosti podle pohlaví. Je zastoupena relativně vyšší četnost složitých vzorů na prstech (zejména určitých prstech), což konstitučně vyniká spíše u pacientů ženského pohlaví. Do budoucna by bylo vhodné a možné korelovat typ vzoru s délkou prstu, resp. posledního článku prstu. V tomto smyslu může práce představovat základ do budoucna využitelný nejen v klinické genetice ale i v kriminalistice (pomocí patologických jevů lze dospět k poznání obecně platné antropologické zákonitosti vztahující se i na normální populaci).

Práce odpovídá moderním trendům přechodu z klasické dermatoglyfiky na biometriku ruky. Zároveň je vhodné a možné tyto znaky vzájemně korelovat, což tato práce činí s ohledem na možné zjednodušení dermatoglyfických metodik.

Kladem a neopominutelnou skutečností je, že poměrně specielní problematika je vysvětlena od počátku a je srozumitelná i pracovníkům v jiné oblasti antropologie i genetiky. V oblasti některých metrických znaků představuje nezbytný základ pro měření (proti normám populace).

Tabulky a grafy jsou zpracovány s dobrou přehledností,

Literární odkazy odpovídají spektru zadané problematiky jak v oblastiu kostních dysplázií, tak v oblasti dermatoglyfiky. Pro lepší kontrolu bych doporučil nejen abecední řazení, ale i číslování odkazů.

Zásadní námitky nemám. Je třeba si uvědomit, že biologická významnost sledovaných jevů může být odlišná od statistické, tento problém však k četnosti onemocnění v populaci u achondroplázie, pseudoachondroplázie a hypochondroplázie nelze odstranit.

1,2,3. lékařská fakulta UK
genetická ambulance P3 Olšanská 7
genetická ambulance UPMD