

Oponentský posudek na bakalářskou práci Luboše Kapusty na téma **Skríninky cystické fibrózy**.

Luboš Kapusta ve své práci, vlastně literární rešerši, velice dobře popsal celou problematiku onemocnění cystickou fibrózou, navíc přidal i vlastní „výzkumnou“ aktivitu ve smyslu webové dotazníkové akce týkající se strategie screeningu CF.

Vyčerpávajícím způsobem se věnuje historii poznání nemoci a zejména diskusi hodnocení přínosů novorozeneckého a příbuzenského screeningu. Úctyhodný je i rozsah použité literatury a práce s webovými informačními zdroji (zde chválím úmyslně proti sobě stavěné tištěné a internetové zdroje).

K práci mám několik otázek a připomínek:

Myslím, že zejména kapitola DIAGNOSTIKA CF by zasloužila většího rozvedení. Jsou zde velice vágně popsány metody detekce mutací u CF. Mohl byste uvést výrobce jednotlivých diagnostických kitů? Mohl byste stručně popsat rozdíl mezi zmíněnými metodami - reverzní hybridizace (stripy), HRM a OLA? Slyšel jste o metodě dHPLC?

Dále uvedu jen několik poznámek, na které můžete (a nemusíte) reagovat.

- Dbejte více na krásu a záludnosti českého jazyka – vyhněte se používání nonsensu „neoptimálnější“ (optimální již v základním tvaru má význam 3. stupně) – str. 12 a 18, uvědomte si, že tvrdíte-li o technologii, že může „přehlédnout sekvence všech exonů“ (str. 9), může to znamenat, že sekvence zahlédne (zjistí), nebo naopak pomine (přehlédne).
- Více si pohlídejte možné etické dopady tvrzení, že „Velmi úspěšný byl screening... vedoucí už po prvním roce ke snížení počtu narozených CF dětí na polovinu“ (str. 14) nebo že „... 4000 přenašečů je každoročně vystaveno vysokému riziku narození dítěte“ (str. 16). Rozumím, co jste tím chtěl říci, volte raději neutrálnější hodnocení.
- Nezapomeňte, že velkými a logickými zastánci screeningových programů jsou v našem zdravotním systému jak klienti (pacienti), jež profitují z projektů zlepšením péče; i zúčastněné laboratoře, které na těchto projektech profitují finančně (a které tvoří většinu odborných stanovisek). Pro skutečně reálné zhodnocení prospěšnosti screeningu je nutné stanovit cost-effectiveness nezávislou autoritou (neboť – jakkoliv se mi to nelíbí – o peníze jde až na prvním místě).
- Na str. 11 zmiňujete fungující screening aneuploidií z amniové tekutiny u žen starších 35 let z roku 1970 – ten byl v r. 1970 jen mlhavě naznačen, a ačkoliv v 80. a 90. letech fungoval, dnes je již nahrazen novým systémem (i když ten starý je často zneužíván...)

Práci Luboše Kapusty hodnotím jednoznačně kladně. Autor informuje o cystické fibróze i screeningových projektech dostatečně odborně a přitom velice srozumitelně. Obzvláště oceňuji hodnocení přínosů a komplikací jednotlivých screeningových strategií. Práci doporučuji k obhajobě.



Ondřej Scheinost, 29. května 2009 v Českých Budějovicích