

## Posudek bakalářské diplomové práce studentky Ivy Pospíšilové na téma

### Morbus Gaucher.

Cíl předložené práce je jasně definován. Mělo jít o podrobnou rešerši současných poznatků o relativně vzácné nemoci, u které se s vývojem vědeckých poznatků otvírají dříve netušené léčebné možnosti. Tento přehled měl umožnit orientaci odborníkům, jejichž profesní zájem se dotýká této problematiky jen okrajově, seznámit se s vývojem názorů na Gaucherovu chorobu, širším medicínským kruhům potom pochopit jednotlivé klinické formy nemoci v širších souvislostech.

V úvodu je dobře probrána genetika onemocnění i etiopatogeneze. Střádavé choroby nejsou během studia medicíny probírány nijak podrobně, takže pro většinu zájemců z lékařských kruhů byla hlavní informací z poslední doby stať dr. Věry Malinové, uvedené v časopisu *Remedia*, ročník 19, číslo 6/2009, s. 426-430. Autorka tento zdroj cituje a některé citace používá. Literární rešerše jde ale daleko za hranici české literatury. Zdroje z anglosaské oblasti má prostudovány velmi podrobně. V oblasti německy psané literatury je také několik zajímavých prací, např. práce Hanse Lieba z r. 1927, a dalších z nové doby, které by možná stály za citaci.

Studentka vysvětluje velmi podrobně fyziologickou úlohu lysosomů, buněčných membrán i patologie jednotlivých enzymů. V kapitole 2 a 3 podrobně pojednává o lysosomálních střádavých onemocněních obecně, čtenáři práce je hned zřejmý rozsah problematiky. Zdůrazňuje obtížnou orientaci klinika v jednotlivých formách onemocnění, které mohou napodobit řadu jiných chorob interní medicíny, jejichž výskyt je podstatně častější a lékaři se spokojí s jednodušší diferenciální diagnózou a skončí ve slepé uličce. V rámci širší informace se zmiňuje i o Fabryho chorobě, která je v současné době v medicínských kruzích „populárnější“, na kterou jsme si zvykli myslet častěji.

V práci, v kapitole 7, jsou uvedeny i nejnovější poznatky lékařské a molekulární genetiky, která zájemcům umožňuje se rychle orientovat i ve speciálních populacích. Ve 13. kapitole je uvedena i nejnovější analýza mutací.

Klinické typy nemoci jsou v kapitole 8 a 9 rozpracovány s dostatečnou podrobností pro zájemce z řad internistů, neurologů, osteologů i hematologů. Úvahy autorky správně zasahují i metabolické a imunologické důsledky této střádavé choroby. Na internetu autorka prostudovala materiály jednotlivých národních společností pro Gaucherovu nemoc.

V kapitole 13 se studentka stručně věnuje diagnostickým možnostem i záludnostem diferenciální diagnostiky, pro informaci tohoto typu rozsah uvedených vyšetřovacích přístupů zcela postačuje.

Autorka pozorně sleduje vývoj moderních snah o terapii Gaucherovy choroby. Uvádí počátky enzymové substituční metody, všímá si nových snah o redukci substrátu i možností genové terapie. Podrobněji si všímá Cerezymu, vlivu léčby tímto preparátem na jednotlivá orgánová postižení. V práci jsou přehledně uvedeny naděje, vkládané do genové terapie, i rizika vedlejších účinků, se kterými je v současné době třeba počítat.,

V diskusi studentka přehledně shrnuje probranou tematiku, vyzdvihuje znovu klinické symptomy i současnou realitu léčebných možností.

Struktura textu, členění jednotlivých kapitol je zpracováno velmi dobře, překryvy informací jsou minimální.

Práci s literaturou pokládám za příkladnou, využití dostupných pramenů za téměř ideální.

Po stránce jazykové nemám žádnou negativní připomínku. Práce s tabulkami i grafikou je na dobré úrovni. Žádnou zásadní faktickou medicínskou chybu se mi nepodařilo objevit.

Jsem přesvědčen o tom, že cíl práce byl splněn. Autorce se podařilo shromáždit dostupné literární údaje z počátků výzkumu nemoci i velmi recentní, uvedené odkazy umožňují potom jednotlivým zájemcům jít i k literárním pramenům předkládaných názorů.

Navrhuji hodnocení **výborné**

#### Otázka k obhajobě:

Pro nemocné se vzácnými a dědičnými chorobami jsou v současné době velmi důležité internetové stránky jednotlivých národních společností i patientské diskuse na nich. Jaké problémy si nemocní nejčastěji sdělují, jaké jsou zkušenosti pacientů s moderní léčbou?

23.5.2012

MUDr. Pavel Havránek

Interní oddělení Nemocnice Č.Bud.