

## **Morbus Gaucher**

Studentka Iva Pospíšilová si z navržených témat pro sepsání bakalářské práce poměrně odvážně vybrala zpracování problematiky Gaucherovy choroby, a to s vědomím všech úskalí, která jí tato volba může přinést: jednak jde o poruchu s výrazně interdisciplinární symptomatikou - rovněž i hematologie (v rámci které byla práce zadávána) se dotýká pouze okrajově - a pro sepsání obsažné rešerše bylo tedy nutno dohledat data v rozsáhlejší databázi zdrojů; mimoto lze i předjímat, že data v dostupných odborných textech jsou často uvedena jen jako dílčí, je prezentována zpravidla jen vybraná problematika potřebná pro daný obor. Za druhé pak je nutno si uvědomit, že se jedná o velmi vzácnou nosologickou jednotku, kterou naprostá většina specialistů zná pouze v teoretické rovině z literatury a ve své praxi se s ní nikdy nesetkala; tato skutečnost už od počátku vylučovala možnost provedení jakéhokoliv praktického výzkumu, ať už laboratorního či klinického, který by mohl být součástí diplomové práce, a omezovala autorku pouze na zpracování co nejúplnější rešerše literárních dat.

Cílem práce bylo krom zpracování co nejúplnějšího souhrnu recentních faktů především připomenutí hlavních symptomů a moderních terapeutických možností, protože - jak jsem již zmínil - jedná se o chorobu velmi vzácně vídanou a tudíž povědomí řady specialistů o této nemoci je obvykle jen mlhavé a možnost časně diagnostiky tak zcela uniká, nemluvě o nedostatečné informovanosti o léčebných strategiích, vypracovaných v posledních letech, jež boří tabu dosavadního terapeutického nihilismu. A nyní navíc - i s ohledem na současné terapeutické pokroky - znovu sílí volání po správném odhalování choroby, neboť se předpokládá, že nejsou všechny případy Gaucherovy choroby správně diagnostikovány. Splnit daný cíl se, myslím si, autorce podařilo na výbornou, předložený text je po obsahové stránce komplexní.

Struktura předložené rešerše je koncipována zcela logicky: v úvodu stručná charakteristika choroby spojená s klasifikací v rámci příbuzných nosologických jednotek (tezaurismóz) včetně historie poznání, následuje zopakování informací o dějích na (sub)celulární úrovni, které jsou pro pochopení patofyziologie této skupiny nemocí zcela klíčové; dále se již autorka věnuje datům týkajícím se samotné Gaucherovy choroby, a to od klasifikace přes velmi precizně zpracovanou symptomatologii, v závěru se pak poměrně podrobně věnuje také léčebným možnostem, zcela kriticky popisuje klady i zápory jednotlivých terapeutických metod. Využívá pro argumentaci všechny dostupné literární zdroje (a je zde tak zcela patrné, že obsažnější použitelné práce jsou stále velmi sporé); text doplňuje řadou přehledných obrázků, které velmi účelně podtrhují především klinický obraz; projevy choroby jsou mimoto shrnuty v obsáhlé tabulce. Takto připravená rešerše se nabízí nejen jako bakalářská práce, ale má ambice najít uplatnění i coby učební text či jako zdroj dat pro odbornou veřejnost.

Po stránce jazykové je text psán velmi srozumitelně, je velmi dobře pochopitelný, řada méně obvyklých odborných termínů je vysvětlena; nemohu se ale na tomto místě zcela ubránit dojmu, že v některých partiích práce se objevují větné vazby resp. větná struktura typická spíše pro anglosaskou literaturu; je zde tak patrný negativní vliv použité cizojazyčné literatury, bohužel tak nezdědka patrný i v řadě dalších (nepůvodních) českých odborných medicínských textů.

Vysoce kladně hodnotím i vlastní vysoce aktivní přístup autorky k zadanému tématu, sama si i zajistila nejrecentnější informace o moderní léčbě od společnosti Genzyme. Jako školitel jsem nestíhal zásadně vstupovat do přípravy a zpracování rešerše, před

prostudováním jedné pracovní verze a vznesením jakékoliv mé (převážně nijak zásadní) poznámky jsem dostal vždy další vylepšenou verzi textu; dílo lze tedy považovat za zcela samostatně vypracované.

Práci s přihlédnutím k všem výše uvedeným charakteristikám hodnotím jako **výbornou**.

Otázka k obhajobě: narazila jste někde při studiu odborné literatury na údaj, který by odhadoval počet nerozpoznaných nebo nesprávně diagnostikovaných případů Gaucherovy choroby v ČR, v Evropě nebo případně ve světě?

12.5.2012

MUDr. Pavel Hausdorf

33	NEMOCNICE ČESKÝ KRUMLOV, a.s.
100	Horní Brána 429
028	381 27 ČESKÝ KRUMLOV
	INTERNÍ ODD. - JIP
	Tel. 380 761 111