

Vyjádření školitele k práci:

## Lukáš Holer: „Preventabilní genetické nemoci a možnosti jejich prevence v České republice.“

Téma práce Lukáše Holera spadá do konceptu série Bc. prací o možnostech prevence genetických nemocí. Navazuje na loňskou práci (téma: cystická fibróza) a opět se skládá z rešeršní a původní části. Při její koncepci jsem využil svých zkušeností s vedením bakalářských prací na McGill Univerzitě (Montreal) volil téma aktuální i „diskuze-schopné“ tak, aby student prošel *formální* rešeršní zkušeností a také předvedl aktivní přístup zisku *původních* dat.

Domnívám se, že v Bc. práci nelze prvoplánově očekávat dosažení časopisecky publikovatelné kvality. Chápu ji jako předvedení schopnosti orientovat se rešeršně, případně se pokusit o uspořádání dat a diskuzi včetně vkomponování nově zjištěných skutečností.

K práci mám dvě výtky:

(1) autor dodal školiteli finální rešeršní text několik dní před uzávěrkou odevzdávání – tudíž již nebylo možno věnovat adekvátní čas gramatické, stylové a „špatně-překladové“ čistotě textu, oponentské námitky jsou v tomto ohledu plně oprávněné.

(2) není správně citováno, že **celý text** Dotazníku je prací školitele. Deklaruji tímto, že mně, coby osobě autorsky dotčené, to nevadí, protože vím, že celá v práci prezentovaná diskuze o Dotazníku vznikala tak jak má, v intenzivním dialogu mezi mnou a autorem práce a jde zjevně o přehlédnutí.

Oponent dvakrát použil třetí stupeň přídavných jmen v námitkách a dvakrát podtržení textu. Předpokládám tedy, že jde pro něj o stěžejní témata a bylo by nemístné, ponechat jejich osvětlení jen na studentu 3. ročníku.

V prvním případě jde zčásti o nedorozumění slovní a různorodost názorů na to:

- zda je preimplantační diagnostika diagnostikou prenatální a co je a co není už živý lidský jedinec ?
- kdo rozhodne, která nemoc (resp. mutace v konkrétním genu) je indikací k preimplantační a/nebo klasicky prenatální intervenci a s kým a jak se má osoba v riziku radit ?

To vysvětluje prevenci zdraví dětí neplodných párů. Nemálo párů se stane plodnými díky IVF technologii, kde se skrínink běžných mutací provádí (i v ČR) a to ve chvíli, kdy je pár ještě „neplodný“ a vlastně i proto, že je „neplodný“.

Ve druhém případě, dle mého názoru závažnějším, jde o klasický střet liberálního x konzervativního pojetí klinické genetiky. Zde máme s oponentem odlišný názor, který u mne stav „největšího překvapení“ nebudí. Na to „KDO, JAK, KDY by měl rozhodovat o testu dědičných vloh“ sdílím liberální náhled vyhradzující rozhodnutí **výhradně testovanému i bez „povinné“ rady genetického poradce** (v direct-to-consumer režii (DTC)) a to ani kdyby byla „genetická porada“ zdarma (protože samozřejmě zdarma není). Jde tu o správné a průhledné nastavení pravidel. Pak je, podle mé zkušenosti, riziko zneužití stejné když „dohlíží“ genetický poradce či nikoliv (viz např. britský model regulace DTC testů) a vždy jde trestný čin. Je-li zajištěno to, aby:

- byl test neelitářský, tj. dostupný všem,
  - měl testovaný opravdu dostatek času na to, aby se dobře rozhodl (a sám si (ne)vyhledal nezávislého poradce),
  - byla vůle k testu stvrzena podpisem konsenzuálního Informovaného souhlasu – a jeho zneužití rázně stíháno,
- pak lze největší podiv obrátit, a požádat oponenta, aby dal příklad, kdy a jak lze vlastně DTC testu zneužít ?

Předpokládali jsme, že se oponentský zájem soustředí právě na Dotazníkovou akci, potažmo na diskuzi o formě prevence genetických nemocí. Zde se nešlo zmyšlet, protože co odborník, to jiný názor a u autora obhajované práce lze stěží předpokládat se školitelem rozporné názory. Na rozdíl od oponenta jsem však přesvědčen, že nikoliv *mnohdy*, ale **vždy** se v názorech na medicínskou prevenci odráží ekonomický profit diskutujícího, ať jde o subjekt tzv. státní nebo soukromý. Nevidím v tom však nic nemorálního, ba naopak, z pohledu pacienta je to přínosné.

Souhlasím s oponentem, že by bylo vhodné ještě zmínit rozlišení prevence na primární, sekundární atd. I když i zde je překryv. Podporuji však názor Lukáše Holera, že skrínink aneuploidii je **pasivní** čekání na nemocný plod a odlišit tak možnou **aktivní** variantu prevence vyhledáváním např. přenašečů Robertsonovské translokace. I novorozenecký skrínink fenylketonurie bezpochyby je **pasivní** vyčkávání na narození nemocného (léčitelného, ale nevléčitelného). I zde **aktivní** prevence fenylketonurie existuje - vyhledávání přenašečů, doplněné o eticky i technicky schůdnou preimplantační diagnostiku.

K Dotazníku. Šlo nám o to vytvořit co nejrealnější stav i za cenu jisté fikce typu „Český genetický sen“ tak, aby se respondent cítil při rozhodování v co nejrealněji. Škoda, že se oponent nepokusil aspoň krátce zhodnotit výsledky Dotazníkové akce, byť se následkem malého počtu odpovědí samozřejmě nesmí přeceňovat.

Domnívám se, že práce Lukáše Holera splnila svůj účel, autor se zdárně zhostil rešeršní části i shromáždění původních dat a proto ji plně doporučuji k obhajobě.

Praha, 28.5. 2010

RNDr. Emanuel Žďárský, CSc.