

Srpkovitá anemie

Studentka Tereza Říhová si pro sepsání bakalářské práce vybrala zpracování problematiky srpkovité anemie, což je téma s vědeckého hlediska velmi zajímavé, v běžné hematologické literatuře však často podceňované a zmiňované obvykle jen rámcově. Není mi známa žádná česká práce, která by podobným způsobem shrnula poznatky o této formě anemie; rovněž v zahraniční literatuře nebyla dohledatelná recentní souhrnná práce na toto téma, byť vzhledem k závažnosti choroby nepochybně existuje. Z tohoto hlediska je poměrně pochopitelné, že jsou v textu použity i citace z práce relativně starší, jakou je obsažná Begemannova hematologie z roku 1986; výběr použitých informací nicméně neztrácí na aktuálnosti. Přitom je nutno si uvědomit, že se z globálního pohledu nejedná o vzácnou formu choroby, a její výskyt v našich zemích byl již rovněž zdokumentován. Sporadická diagnostika v ČR vylučovala možnost provedení praktického výzkumu, ať už laboratorního či klinického, který by mohl být součástí diplomové práce, autorka tak byla omezena pouze na zpracování co nejúplnější rešerše literárních dat.

Cílem práce bylo jednak zpracování co nejúplnějšího souhrnu recentních faktů o nemoci samé, jednak připomenutí postupného šíření nemoci ve světě díky migraci genů (tedy přílivu cizinců nejen z epicenter výskytu) s předpokladem stále častějšího výskytu hemoglobinu S v dosud nestigmatizovaných oblastech, Českou republiku nevyjímaje. A mimoto šlo i o připomenutí jedinečného (dilem selektivního) vztahu tohoto druhu chudokrevnosti s malarickou infekcí. Daný cíl se autorce podařilo splnit, myslím si, na výbornou, předložený text je po obsahové stránce komplexní.

Struktura předložené rešerše je koncipována zcela logicky: v úvodu souhrn informací o erythrocytech a hemoglobinu a současně o hemolytickém procesu, což jsou informace pro pojednání o hemoglobinopatii zcela klíčové; následuje zajímavé připomenutí historie popisu choroby a její dědičnosti, v další kapitole se zdařile odráží snaha o vysvětlení patofyziologických projevů a komplikací.

Nejobsažnější střední část rešerše je věnována klinickému obrazu choroby, který je poměrně pestrý; v práci jsou zřetelně odděleny chronické obtíže od akutních krizí, u popisu základní klinické symptomatologie pak oceňuji úsilí o věkovou stratifikaci symptomů, které má své zřejmé opodstatnění, je nicméně pochopitelné, že takto strukturované členění jednotlivých projevů samozřejmě nelze nikdy zcela striktně odseparovat na jednotlivá věková období a zachovat v didaktickém popisu toto časové hledisko je velice obtížné. Proto si dovoluji v této souvislosti poukázat na dvě místa možné polemiky: jednak upozorňuji na vyčlenění kapitoly „Kojenci“ z následujícího oddílu „Prvních deset let“, kdy se větší část symptomů prolíná, resp. kojenecký věk je součástí prvé dekády života, v textu se navíc objevují i popisy symptomů u „malých dětí“, což je věková skupina odpovídající de facto oběma vyčleněným kapitolám; druhým momentem pak je popis kardiovaskulárních komplikací ve starší dospělosti, kde bohužel většinu odstavce zaujímá popis srdečního onemocnění věnovaného dětem. K uvedeným kapitolám si dále dovoluji dvě drobné faktické výtky: v kapitole 8.1.2.1. postrádám v textu popsání zduření prstů (je zmíněno v textu o něco dříve, je rovněž dokumentováno obrázkem), v kapitole 8.1.2. pak konstatování, že ve 3 měsících věku mají pacienti 93 g/l hemoglobinu – mělo by být spíše uvedeno, že jde o hodnotu průměrnou. Na druhou stranu musím vysoce vyzdvihnout, že autorka neopomněla popsat a poměrně obsáhlým odstavcem zmínit i kombinované hemoglobinopatie; věnuje se novorozeneckému screeningu a graviditě (tyto

informace jsou v obvyklém textu zcela opomíjené); s ohledem na hlavní výskyt choroby popsala i její vztah k malárii - jistě by bylo možné o plasmodiích sepsat mnohem více zajímavého textu včetně doplněných obrázků všech vývojových stadií zmíněných parazitů, toto by však dle mého názoru již překračovalo rámec této práce.

Závěr je pak poměrně cíleně věnován léčebným možnostem, dokonce včetně literárních údajů o experimentálních metodách. Závěrečnou kapitolu bych nicméně spíše než „Diskuze“ nazval „Souhrnem“ či „Résumé“.

Autorka využívá pro argumentaci všechny dostupné literární zdroje včetně některých ne zcela recentních (komentář ke starším zdrojům viz výše) a je zde tak zcela patrné, že obsažnější použitelné práce jsou stále velmi sporé; text doplňuje řadou přehledných obrázků, které velmi účelně podtrhují předkládaný text; prakticky každý popsaný symptom doprovází názorný obrázek (chybí snad jen u kapitoly 8.1.5.3.). K popisům obrázků bych měl nicméně následující připomínky: obrázek č. 1 neprezentuje pouze dva krajní póly v morfologii erytrocytů, tedy erytrocyty srpkovité a zdravé, lze popsat i další četné morfologické změny. Obrázek č. 4 zcela jistě nezobrazuje žíly, jak je uvedeno v popisku, s ohledem na udaný směr proudění krve a způsob větvení cévy půjde o arterie, resp. vzhledem k poměrné velikosti erytrocytů o arteriolky a kapiláry (což by odpovídalo i patofyziologii venookluzivní krize). Obrázek č.6 je pro mne osobně poněkud zavádějící, ačkoliv jsem se s podobným zpodobněním již v literatuře rovněž setkal (není tedy chybou autorky!) – pokud je migrace HbS snížena (což autorka uvedla fakticky správně), jak může doputovat ve směru elektroforézy dále než HbA !?

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 včetně interpunkce typická spíše pro anglosaskou literaturu; je zde tak patrný negativní vliv použité cizojazyčné literatury, bohužel tak nezřídka patrný i v řadě dalších (nepůvodních) českých odborných medicínských textů. S tím souvisí zřejmě i některé překlady termínů, které zcela neodpovídají běžně zavedeným medicínským názvům v češtině: lépe zborcení hlavice femuru než zhroucení, ztopoření namísto zduření u priapismu... Výhradu mám i k „incidenci ... cholecystektomie“ v kapitole 8.1.4.

Dále bych autorce vytkl nedostatky české vazby v řadě užitých souvětí (na stvrzení této mé výhrady uvádím několik příkladů: kapitola 6 – „Informace o patofyziologie...“, kapitola 8.1.4. – „Dospívající, kteří mají srpkovitou chorobou...“, „... problémy mladistvých trpící srpkovitou anemií...“, kapitola 8.1.6.2. – „... jsou děti s touto chorobou vyzývání k pohybové aktivitě...“, kapitola 14 – „Těhotenství u žen trpící srpkovitou anemií...“, kapitola 15 – „Rodiče by měly ovládat ...“, „Četné fyzické příznaky a zdravotní komplikace mohou přispět ke snížení kvality života pacientů trpící srpkovitou anemií.“). Některé další jazykové nedostatky (např. „homokoncentrace“, „transfúze _ sebou nese rizika“) vnímám jen jako překlepy. Vše je pouze otázkou pečlivé korektury před odevzdáním textu.

Vysoce kladně hodnotím i vlastní vysoce aktivní přístup autorky k zadanému tématu, které zpracovala zcela samostatně, s minimem připomínek z mé strany.

Práci s přihlédnutím k všem výše uvedeným charakteristikám, navzdory uvedeným výtkám a polemikám, hodnotím jako výbornou! Práce je zcela nepochybně prvním počinem, mapujícím v češtině souhrn informací o dané chorobě, a to zcela přehledným způsobem.

Otázka k obhajobě: narazila jste někde při studiu odborné literatury na údaj, čím je dána individuální klinická odpověď nemocných osob s HbSS (proč jsou někdy příznaky velmi mírné, jindy těžké)?

25.5.2013

MUDr. Pavel Hausdorf