

Oponentský posudek na bakalářskou práci Markéty Rezkové „Syndrom familiárního výskytu maligního melanomu (FAMMM): význam preventivního genetického testování pomocí mutační analýzy genů CDKN2A a CDK4“

Práce se zabývá významem preventivního testování mutací v genu CDKN2A a CDKN4 a popisem úlohy těchto genů, dále incidencí, diagnostikou a léčbou maligního melanomu. Přes některé nepřesnosti a chyby v textu je sepsána poměrně čtivě. Mám následující připomínky a dotazy.

- 1) Doporučila bych používat slovní spojení zhoubný nádor, malignita, zhoubný novotvar místo termínu rakovina .
- 2) V tabulce na str.2 je porovnání různých typů malignit (zhoubných nádorů) a ne karcinomů jak je v práci uvedeno, protože karcinom je pouze jeden z typů zhoubných nádorů.
- 3) Na několika místech je zmínován jeden z typů melanomu jako povrchový maligní melanom. Správný název je povrchově se šířící maligní melanom (Superficial spreading melanoma, který je nejčastější formou melanomu a jeho počáteční fáze je typická právě pouze povrchovým šířením).
- 4) Na str.5 se udává, že u povrchově se šířícího melanomu v průměru jeho okraje nepřesahují 6mm, naopak právě větší průměr než 6mm je jedna ze známek možné malignity u kožních lézí a dalším typickým projevem je jeho růst .
- 5) Na str. 11 je třeba si uvědomit, že ne každý melanom (jak plyne z textu) je autozomálně dominantní dědičné onemocnění s neúplnou penetrací. Toto tvrzení se může týkat pouze syndromu FAMMM (Familial atypical multiple mole - melanoma), který je charakterizován mnohočetnými dysplastickými névy a melanomy vznikajícími v mladém věku .A právě ve skupině hereditárního výskytu melanomu se může nacházet syndrom FAMMM .
- 6) Na str.28 by mě zajímalo, co myslela autorka tím, že se melanom podle ABCD kritérií diagnostiky pigmentových lézí může také zařadit mezi benigní nádory . Melanom je vždy zhoubný novotvar.
- 7) Na str. 29 mě zajímá, jak přesně složení jídelníčku ovlivňuje vznik melanomu .
- 8) V práci není uvedeno kolik bylo nakonec vyšetřeno vzorků.
- 9) Byly nalezeny mutace ve sledovaných genech a pokud ano, o jaké mutace se jednalo a byly z hlediska vzniku melanomu významné?

Přesto, že tato práce je spíše teoretická, autorka se snažila o přehledný popis problému, i když se domnívám, že některé pasáže mohly být rozvedeny (např. vznik melanocytů, důležitá ABCD kritéria pro samovyšetření pigmentových lézí).
Je škoda, že nejsou uvedeny žádné konkrétní laboratorní výsledky.
Práci doporučuji k obhajobě a navrhuji stupeň velmi dobře.

V Českých Budějovicích, 15.5.2015

Ing. Marie Lehnerová

