

Posudek bakalářské práce:

Autor: MARKÉTA STRÁSKÁ

Přírodovědecká fakulta, Jihočeská Univerzita v Českých Budějovicích

VLIV POLYMORFISMŮ ENZYMU METHYLENTETRAHYDRAFOLÁT REDUKTÁZA A TROMBOFILNÍCH MUTACÍ NA PRŮBĚH GRAVIDITY

Posudek:

Diplomová práce je disproporční, dominuje poměrně rozsáhlá teoretická část, naopak vlastní experimentální část je velmi stručná. Pro teoretickou část si autorka zvolila velmi kontroverzní téma. V odborné společnosti nepanuje jednotný názor a publikované studie mají mnohdy protichůdné závěry. Autorka čerpá z recentní odborné literatury. Velmi přehledně se věnuje polymorfismům MTHFR. Naopak jiné pasáže shledávám nadbytečnými a nesouvisejícími s tématem práce (např. kapitola o trombocytopenii). Práce není názorově konzistentní, zejména ohledně vztahu trombofilních mutací ke komplikacím v graviditě. Rozhodně nelze trombofilní stavy považovat za hlavní příčinu komplikací v graviditě. Rovněž nelze vysvětlovat sterilitu (neschopnost otěhotnět) hyperkoagulačními poruchami.

(např. str. 3 – „Existuje nespočet možných komplikací, které se mohou a nemusí v průběhu gravidity či po jejím skončení objevit, a to ať už jde o nemožnost otěhotnět, o (opakované) spontánní potraty, o různé syndromy či o poruchy funkcí jednotlivých orgánů. V naprosté většině případů mají takovéto komplikace stejného jmenovatele – trombofilní stavy a trombofilní mutace, které jsou v prevenci problémového nebo neúspěšně zakončeného těhotenství aktuálním tématem.“ XXX str. 19 - „Důvody pro ztrátu gravidity jsou multifaktoriální záležitosti (Baumann et al., 2013), jejíž příčinou mohou být například etiologické faktory jako endokrinologické problémy, děložní malformace, chromozomální abnormality rodičů či plodů, autoimunitní onemocnění a v mnoha případech trombofilní stavy. Naneštěstí u zhruba 40 – 60 % případů nejsou zjevné příčiny detekovatelné .)“ XXX str. 45 „I přes výsledky studií popírajících souvislost trombofilních mutací s problematikou těhotenských komplikací a nejednoznačných závěrů meta-analýz lze soudit, že tyto genetické rizikové faktory společně s těmi environmentálními ovlivňují graviditu u každé těhotné ženy individuálně“)

Díky velikému rozsahu teoretické části a povrchním znalostem oboru se autorka dopouští faktických chyb. V pasáži věnované trombofilní mutaci protrombinu G20210A autorka překvapivě zmiňuje deficit protrombinu, klinický stav se zcela opačnými projevy – tedy krvácením. Nepřesné je dělení trombofilních stavů. Hyperhomocysteinémie je řazena mezi vrozené trombofilní stavy, ačkoli je příkladem kombinované trombofilie. V kapitole věnované trombotické trombocytopenické purpuru (TTP) autorka zmiňuje imunitní trombocytopenickou purpuru (ITP), která patří mezi imunitní trombocytopenie. Vlastní experimentální práce je relativně krátká, ale zajímavě pojatá. Po stylistické a gramatické stránce je práce dobře zpracovaná.

Celkové hodnocení práce: chvalitebně 2

Otázka k obhajobě: Jaká opatření v prekoncepčním období a graviditě byste navrhla ke snížení rizika abortu a dalších komplikací gravidity?

V Českých Budějovicích dne 13.1.2015

MUDr. Michal Sýkora

