

Porfyrie

Studentka Michaela Štefková si z navržených témat pro sepsání bakalářské práce poměrně odvážně vybrala zpracování problematiky porfyrií, a to s vědomím všech úskalí, která jí tato volba může přinést: jde o poruchu s výrazně interdisciplinární symptomatickou, rovněž i hematologie - v rámci které byla práce zadávána - se dotýká pouze částečně. Pro sepsání obsažné rešerše bylo tedy nutno dohledat data v rozsáhlejší databázi zdrojů.

Mimoto jsou data v dostupných odborných textech často uváděna jen jako dílčí, je prezentována zpravidla jen vybraná problematika potřebná pro daný obor. Obecně lze potvrdit, že dohledatelná literární data jsou stále značně chudá. Za druhé pak je nutno si uvědomit, že se jedná o poměrně vzácnou nosologickou jednotku, kterou naprostá většina specialistů zná pouze v teoretické rovině z literatury a ve své praxi se s ní nikdy nesešla (eventuálně nedokázala správně rozpoznat); 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 kromě zpracování co nejúplnějšího souhrnu recentních faktů především připomenutí hlavních symptomů a základních terapeutických možností, protože - jak jsem již zmínil - jedná se o chorobu resp. soubor chorob velmi vzácně vídaný, předpokládá se, že ne všechny případy porfyrií jsou správně diagnostikovány, povědomí řady specialistů o této nemoci je obvykle jen mlhavé a možnost časně diagnostiky tak zcela uniká, nemluvě o nedostatečné informovanosti o léčebných postupech. Splnit daný cíl se autorce podařilo, myslím si, na výbornou, předložený text je po obsahové stránce komplexní a všechny formy této choroby jsou zpracovány velmi přehledně.

Struktura předložené rešerše je koncipována zcela logicky: v úvodu stručná charakteristika choroby ve spojení s biochemickými poznámkami o podstatě vzniku porfyrinů, které jsou pro pochopení patofyziologie této skupiny nemocí zcela klíčové, následně je předložena recentní klasifikace jednotlivých typů porfyrií s vypracovanou charakteristikou pro každý z nich. Autorka vhodně doplňuje i kazuistiku pacienta s porfyrií.

Text je doplněn několika přehlednými biochemickými schémata a obrázky, které velmi účelně podtrhují předložený text; klasifikace, symptomatologie a přehled kontraindikovaných farmak jsou nadto shrnuty v přehledných tabulkách.

Po stránce jazykové je text psán velmi srozumitelně, je velmi dobře pochopitelný, řada méně obvyklých odborných termínů a použitých zkratk je vysvětlena v samostatných seznamech v úvodu práce.

Vysoce kladně hodnotím i vlastní vysoce aktivní přístup autorky k zadanému tématu, sama oslovila prof. Martáška a zajistila si nejrecentnější informace, a předložila mi ke zhodnocení prakticky hotovou práci, k níž jsem měl jen absolutní minimum poznámek. Dílo lze tedy považovat za zcela samostatně vypracované.

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

Otázka k obhajobě: Máte z literatury či od prof. Martáška nějaký odhad, jaké procento pacientů s porfyriemi zůstává v populaci nediodagnostikováno – optimálně data pro ČR?