

Školitelský posudek

Bc. Zemanová Vendula , 2017: Vztah leidenské mutace a rezistence na aktivovaný protein C

Práce se zabývá problematikou leidenské mutace a faktorů, které přispívají k jejím klinickým projevům. Jedná se v odborné veřejnosti o hodně diskutované téma, jelikož prevalence leidenské mutace v populaci je poměrně vysoká, přičemž tromboembolickou nemocí (TEN) onemocní jen malá část postižené populace. Práce je zaměřena na vyhledání rizikových faktorů, které by mohly predikovat zvýšené riziko výskytu trombosy u jedinců s leidenskou mutací.

V první části se práce zabývá teorií srážení krve a mechanismy, které zabraňují nadměrnému srážení. Detailně je popsána leidenská mutace a její vztah k rezistenci na aktivovaný protein C i další inhibitory koagulace.

Vlastní práce se zabývá souborem pacientů, kteří navštívili ambulanci klinické hematologie v průběhu let 2014 až 2016, měli pozitivní leidenskou mutaci a bylo u nich možno v daném období dohledat kompletní genetické a koagulační vyšetření a podrobnou osobní i rodinnou anamnesu. Zároveň byli vyloučeni pacienti, u kterých byly v době odběrů přítomny projevy TEN. U takto vybrané populace je potom porovnávána přítomnost a závažnost klinických projevů s jednotlivými laboratorními nálezy. Provedenou analýzou se podařilo na úrovni 5% statistické významnosti prokázat souvislost mezi zvýšenou hladinou D dimerů a přítomností TEN v osobní anamnesi. U několika dalších faktorů byl nalezen trend k vyššímu riziku TEN, nebylo však dosaženo statistické významnosti.

V diskusi jsou rozebrány výsledky analýz, dle možností porovnány s výsledky jiných autorů.

Z objektivního hlediska je největší nevýhodou práce poměrně malý soubor hodnocených jedinců. To je však výsledkem přísných výběrových kritérií a nutnosti zachovat jednotnost použitých laboratorních metod. Autorka měla zejména na počátku práce problém se v obsáhlém tématu zorientovat. Úroveň práce též snižuje určitá formulační neobratnost autorky. Celkově však byly cíle práce splněny. Autorka přesvědčivě vyvrátila tezi o vlivu hodnoty aPCR, naopak identifikovala statisticky významný rizikový faktor a našla další rizikové faktory, u kterých je pravděpodobné, že na větším souboru by jejich vliv též dosáhl statistické významnosti.

Navrhované hodnocení 2-

Doplňující otázka:

Je rezistence na aktivovaný protein C vždy podmíněna přítomností leidenské mutace?

11.5.2017

MUDr. Ivan Vonke

