

POSUDEK ŠKOLITELE

VYPRACOVALA: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D.

Téma: Výskyt laktóзовé intolerance v české populaci

Diplomová práce studentky Bc. Jiřiny Chánové je zaměřena na výskyt laktóзовé intolerance v české populaci. Základní téma je navíc podstatně rozšířeno o syndrom dráždivého tračníku (IBS), který má velmi podobné příznaky jako intolerance laktózy. Předložená práce je klasicky rozdělena na rešeršní a praktickou část, je psána přehledně a srozumitelně. Z formálního hlediska je práce velmi kvalitní, je zde citováno 135 odborných publikací spolu s dalšími internetovými zdroji a na závěr je práce doplněna obsáhlou diskusí. Studentka byla při psaní práce, stejně jako při práci v laboratoři a zpracování výsledků velmi samostatná. V rámci praktické části zvládla principy základní laboratorní praxe v genetické laboratoři. Pro svůj výzkum použila metody PCR, real-time PCR a sekvenování. Získaná data pak statisticky zhodnotila. Vzhledem k velikosti testovaného souboru má tato práce opravdu praktický význam. Jedná se asi o největší datový soubor získaný v rámci české populace hodnotící nejen výskyt laktóзовé intolerance, ale i výskyt mutace v genu *TNF SF15* asociované s IBS samostatně to i kombinaci obou predispozičních genotypů. Velmi zajímavé by bylo doplnění genetických dat o klinická data informující o příznacích a průběhu intolerancí u jednotlivých pacientů. Výsledky by mohly pomoci zlepšit diagnostiku a následnou terapii.

Během studia získala studentka grant SGA, který pak úspěšně obhájila. Tématem bylo souběžné genetické vyšetření intolerance laktózy a další vrozené mutace/varianty (gen *TNF SF15*) asociované s IBS, které se v české klinické praxi zatím netestuje, u dětských pacientů. Jedná se tedy o zcela nový typ vyšetření. V rámci tohoto grantu spolupracovala s Dětskou gastroenterologií Nemocnice Písek, a.s. a získala velmi cenné zkušenosti a poznatky, podporující význam obou vyšetření, které jsou aplikovatelné i pro dospělou populaci. U dětských pacientů byla známa klinika a na základě výsledků genetiky byla zpřesněna diagnóza a použita příslušná terapie, založená na vhodné eliminační dietě bez laktózy a/nebo vyloučení tzv. FODMAP sacharidů. Vyšetření predispozice pro IBS následně zavedla laboratoř GENLABS mezi rutinní vyšetření, které nabízí svým pacientům a rozšířila si tak své portfolio testů zaměřených na potravinové intolerance.

Předložená práce má dva důležité přínosy. Z populačního hlediska se jedná o zhodnocení asi největšího souboru pacientů vyšetřeného na intoleranci laktózy samostatně, a současně také na vrozenou predispozici pro IBS, v české populaci. Druhým přínosem je pak zavedení nového genetického vyšetření zpřesňujícího diagnostiku IBS do klinické praxe. Předloženou práci doporučuji k obhajobě.

V Českých Budějovicích, 14. 1. 2022

Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D.