

UNIVERZITA KARLOVA
FARMACEUTICKÁ FAKULTA V HRADCI KRÁLOVÉ

Katedra biologických a lékařských věd
Studijní program: Zdravotnická bioanalýtika

Posudek vedoucího / konzultanta bakalářské práce

Autor/ka práce: **Romana Knesplová**

Vedoucí/školicel/ka práce: Doc. RNDr. Vladimír Semecký, CSc.

Rok zadání: 2015

Konzultant/ka práce: MUDr. Dagmar Fričová

Rok obhajoby: 2018

Název práce:

**POLYCYSTICKÉ ONEMOCNĚNÍ LEDVIN AUTOSOMÁLNĚ DOMINANTNÍHO
TYPU**

Téma práce si autor/ka si zvolil sám/a.

Práce s literaturou autora/ky byla Velmi dobrá.

Jazyková vybavenost autora/ky byla Výborná.

Invence autora/ky byla Výborná.

Iniciativa autora/ky byla Výborná.

Autor/ka pracovala samostatně, velmi zodpovědně.

Problémy, pokud se vyskytly, řešil/a zcela samostatně.

Metodická zdatnost a zručnost autora/ky byla výborná.

Interpretace výsledků byla samostatná, s malými korekcemi.

Hodnocení výsledků v kontextu jiných prací bylo velmi zodpovědné.

Práce v kolektivu, kooperativnost autora/ky byla výborná.

Zpracování textu práce bylo samostatné, s malými korekcemi a bylo velmi pečlivé.

Grafická a jazyková úprava byla výborná.

Působení autora/ky na katedře bylo přínosné.

Doporučuji diplomovou práci k uznání jako práci rigorózní

Slovní hodnocení, výrazné rysy autora/ky a práce:

Autosomálně dominantní polycystická choroba ledvin představuje nejčastější dědičné renální onemocnění s vysokou prevalencí v populaci a bohužel i s velkou klinickou variabilitou, která může zkomplikovat včasné diagnostikování choroby. 80 % případů je způsobeno mutacemi genu PKD1(46 exonů; 16p13.3) u něhož je klinický průběh závislý na typu mutace. Mutace vedoucí ke vzniku kratší formy polycystinu 1 jsou spojeny se selháním ledvin okolo 50 let, ostatní mutace jsou spojeny s mírnější progresí onemocnění. Oproti tomu u jedinců s mutacemi genů PKD2 (15 exonů; 4q21), kteří mají v populaci zastoupení okolo 15 - 20 %, selhávají ledviny až okolo osmého decenia. Je proto zřejmé, že průběh onemocnění má tak variabilní klinickou symptomatologii i v rámci jiných orgánových systémů. Nemocní by měli být proto dlouhodobě sledováni v nefrologických ambulancích a zejména při vzrůstajícím zhoršení renálních funkcí by měl lékař přistoupit k účinnému terapeutickému řešení.

Romana Knesplová se s velkým zájmem a invencí věnovala nejen teoretickým poznatkům o onemocnění, ale seznámila se podrobněji i s klinickými postupy při monitorování ledvinových

funkcí u pacientů s touto diagnózou a poznatky z praxe vhodně zakomponovala do svoji dizertace.

Celkové hodnocení, práce je: výborná, k obhajobě: doporučuji

V Hradci králové dne 4.9.2018

.....
podpis