

Vážený pan

Doc. MUDr. Alexander M. Čelko, CSc.

Předseda Oborové rady ve studijním programu *Preventivní medicína*

Oddělení administrativy vědy a výzkumu

3. Lékařská fakulta UK

Ruská 87, 100 00, Praha 10

V Ústí nad Labem 1. 4. 2019

Posudek disertační práce

MUDr. Jan David

Hodnocení efektivity celostátního celoplošného novorozeneckého screeningu vzácných onemocnění v České republice a hledání cest k jeho zlepšení

Popis disertační práce

Předložená práce se zabývá problematikou hodnocení novorozeneckého laboratorního screeningu v České republice a klade si za cíl tuto efektivitu vyhodnotit a zlepšit.

V **teoretické části** (str. 8-26) autor podává stručně a výstižně přehled o historii a současnosti novorozeneckého laboratorního screeningu, definuje vzácná onemocnění, uvádí přehled nejčastějších vzácných onemocnění dětského věku, popisuje současné fungování screeningu v České republice se zaměřením na rok 2018 (dědičné poruchy metabolismu, kongenitální hypotyreóza, deficit 21-hydroxylázy, cystická fibróza), vysvětluje základní terminologické pojmy screeningu a hodnocení výsledků vyšetřovaných ukazatelů. Text vhodně doplňuje 6 tabulek a 2 obrázky.

Disertační práce má **4 cíle** (str. 27):

1. Vyhodnotit efektivitu detekce a prevalenci jednotlivých screenovaných nemocí.
2. Stanovit prevalenci screenovaných nemocí u novorozenců s nízkou porodní hmotností.
3. Vyhodnotit falešnou pozitivitu novorozeneckého laboratorního screeningu deficitu 21-hydroxylázy.
4. Vypracovat diagnostický postup u novorozenců zachycených ve screeningu deficitu 21-hydroxylázy v ČR.

Metodika (str. 29) spočívala v analýze dat z centrálních screeningových laboratoří v Praze, Brně a Olomouci (www.novorozeneckyscreening.cz) a je založena na monotematicky zaměřeném souboru 4 zásadních vědeckých publikací autora (str. 31).

Závěry disertační práce dávají odpovědi na stanovené cíle (str 51):

1. Laboratorní novorozenecký screening je v ČR vysoce efektivní, odpovídá standardům vyspělých států Evropské unie.
2. Práce prokázala u novorozenců nízké porodní hmotnosti vyšší výskyt některých screenovaných onemocnění a umožnila vyvodit některá praktická opatření v péči o laboratorně zachycené děti.
3. V práci je uveden nástroj ke snížení falešných pozitivit u screeningu deficitu 21-hydroxylázy.
4. Byl vypracován diagnostický postup u novorozenců zachycených ve screeningu 21-hydroxylázy a publikace shrnuje aktuální poznatky v diagnostice tohoto stavu a tím umožňuje zlepšení celého procesu.

Použitá literatura (str. 62)

Citováno je 102 prací tuzemských i zahraničních, bez autocitací, z toho 45 z posledních pěti let.

Publikace autora (str. 55)

Dva původní články s impakt faktorem (**IF 2.242, IF 0.8**), kde je Jan David uveden jako první autor, 3 původní články bez IF, kde je Jan David uveden jako první autor, 1 kazuistika s IF (**0.698**), kde je Jan David uveden jako první autor, 4 kazuistiky bez IF, kde je Jan David uveden jako druhý autor, 6 přednášek, 2 postery s prvním autorstvím v ČR a 2 postery jako spoluautor v zahraničí v roce 2016 a 2018 s abstraktem v International Journal of Neonatal Screening.

Rozsah publikace

Celkem 81 stran a k tomu 4 přílohy.

Závěr posudku

Disertační práce se zabývá aktuální tematikou, která má dopad na laboratorní diagnostiku a klinickou péči o děti v celé České republice. Je napsána stručně, věcně, srozumitelně. Podává dostatečný přehled o aktuální situaci laboratorního novorozeneckého screeningu. Text je vhodně doplněn tabulkami a grafy a plnými texty zásadních autorových prací, včetně těch s IF. Cíle práce byly splněny. Výstupy této dizertační práce prokázaly, že laboratorní novorozenecký screening je vysoce efektivní a odpovídá mezinárodním standardům. Výsledky přinesly několik návrhů k jeho zlepšení a uplatní se v laboratorní i klinické praxi.

Na základě uvedeného hodnotím dizertační práci MUDr. Jana Davida kladně a doporučuji k obhajobě.

MUDr. Jaroslav Škvor, CSc.

Dětská klinika FZS UJEP, Masarykova nemocnice, Krajská zdravotní, Ústí nad Labem