



UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

1. LÉKAŘSKÁ FAKULTA

NEUROLOGICKÁ KLINIKA A CENTRUM
KLINICKÝCH NEUROVĚD

POSUDEK ŠKOLITELE DISERTAČNÍ PRÁCE

Autor: MUDr. Petra Reková

Název: Neurologické projevy Fabryho nemoci

Cíl práce a jeho naplnění

Práce je rozdělena do dvou tematických okruhů. V prvním si autorka stanovila cíl nalézt s populací pacientů s cévní mozkovou příhodou ty, kteří trpí zároveň Fabryho nemocí a důkladně u nich a jejich příbuzných zhodnotit korelaci mezi fenotypem a genotypem. V druhé části se autorka zaměřila na vyšetření pacientů s Fabryho nemocí pomocí ultrazvuku magistrálních mozkových tepen, zejména pak transkraniální dopplerovským vyšetřením. Jednak byly porovnávány pacienti oproti kontrolám a pak v rozšířené skupině pacientů byly vyhledávány prediktory výsledků těchto neurosonologických vyšetření mezi neovlivnitelnými demografickými, vaskulárními a Fabry specifickými rizikovými faktory. Mimo neurosonologických vyšetření byly okrajově, obdobným způsobem jen u pacientů s Fabryho nemocí zhodnoceny výsledky volumetrických měření pomocí magnetické rezonance.

Takto stanovené cíle jsou zcela adekvátní vzhledem k současným znalostem patofyziologie a klinického průběhu Fabryho choroby. Autorka se zadané tématice systematicky věnuje, neodklání se od tématu a v závěru jsou cíle práce zcela zhodnoceny a naplněny.

Vhodnost metodiky a její aplikace

Hlavní část metodických postupů představuje v první části klinické vyšetření a genetické testování pacientů (genetická vyš. však nejsou součástí této práce). V druhé části byly pacienti a kontroly vyšetřeny expertním neurosonologickým vyšetřením, které je standardizované, široce dostupné a neinvazivní.

Kvalita literárního přehledu

Vzhledem k vysoce specifickému tématu disertační práce je rozsah zpracované literatury nadmíru dostatečný. Autorka využívá zejména cizojazyční literaturu a publikace impaktovaných časopisů. Úvodní problematika je zpracována od genetických příčin, přes klinický obraz, typické nálezy na zobrazovacích vyšetření a léčebné aspekty.

Celkově se jedná o kvalitní a komplexní přehled dané problematiky.

Vlastní práce

Autorka při zpracování projevuje schopnost samostatné vědecké práce s kvalitním vlastním přínosem. Metody jsou správně aplikovány a získána vyhodnocena data umožňují dostatečně a jasně zodpovědět výzkumné otázky. Analýza se zcela věnuje stanoveným cílům, a to včetně komplexních statistických modelů, na druhé straně základní výsledky jsou přímočaře hodnoceny standardními přístupy. Také závěry práce přiměřeně vyplývají z vyhodnocených dat. Podle mého názoru je největší přínos disertační práce v tom, že podle fenotypického hodnocení pacientů s Fabryho nemocí a cévní mozkovou příhodou byla navrženo přehodnocení jedné z nalezených variant do kategorie "klasické". V druhé části byl nalezen nový a velmi specifický biomarker Fabryho nemoci, konkrétně variabilita cerebrovaskulární reaktivity u těchto nemocných.

Formální náležitosti práce

Disertační práce splňuje všechny formální náležitosti, autorka řádně cituje literární zdroje a práce má logickou strukturu. Dále práce obsahuje dostatek tabulkových, grafických a obrázkových příloh.

Závěrečné stanovisko

Předloženou disertační práci doporučuji k obhajobě a hodnotím ji jako výbornou (A).

Datum: 22. 5. 2023

Jméno a podpis školitele: Doc.MUDr. David Kemlink, PhD.