



Neurologická klinika 1. LF UK a VFN

přednosta prof. MUDr. R. Jech, PhD..

Kateřinská 30, 12000 Praha 2

tel. 420-2-2496-5580 (1111), fax 420-2-24922678

<http://www.neuro.lf1.cuni.cz>

Oponentský posudek doktorské disertační práce MUDr. Martina Jerie, postgraduálního studenta 1. LF UK v Praze (školitel doc. MUDr. Zdeněk Vojtěch, PhD.) nazvané „Výskyt neurodegenerativních onemocnění u pacientů s achalázií jícnu“.

Předkládá prof. MUDr. Karel Šonka, DrSc., neurologická klinika 1. LF UK, Praha

K vypracování posudku jsem dostal následující materiály: svázanou disertační práci datovanou 2023, autoreferát a pověření k vypracování posudku.

Disertační práce a autoreferát jsou napsané v českém jazyce, souhrn v autoreferátu i v disertaci je v anglickém a českém jazyce. Disertační práce má 98 stran + 1 strana přehledu publikací předkladatele a 7 stran nakopírovaného dotazníku, který autor při výzkumu používal. Autoreferát má 29 stran, na poslední straně je seznam publikací autora. Členění disertace lze považovat za standardní. Grafické ztvárnění je kvalitní. Formálně je práce správná, několik připomínek je zmíněno níže.

Autor si vybral velmi zajímavé a málo zpracovávané téma. Hypotéza, že achalázie je provázena neurodegenerativními a autoimunitními neurologickými nemocemi, je zajímavá, odůvodněná a v literatuře jen okrajově zmiňovaná. Nebyla potvrzena ani vyvrácena. Souvislost achalázie a neurologickými nemocemi s neurodegenerací nebo demyelinizací resp. jejich hledání je původní myšlenka resp. práce s touto tematikou neexistují. Autor musel sám zvládnout problematiku gastroenterologického onemocnění a hledání vztahu s neurologickými nemocemi. To vše převážně mimo akademická klinická pracoviště.

Úvod je přehledný, didaktický a vede čtenáře k vysvětlení hypotézy celé práce (spíše k hypotézám souvisejícím s neurodegenerací než demyelinizačními nemocemi CNS).

Hypotézy jsou jasné; práce má dva cíle, z nichž první kopíruje hypotézy, a druhý - depistáž Allgrove syndromu - je postaven trochu mimo proud přicházejících informací v úvodu. Studie je prospektivní, průřezová.

Výsledky obsahují informace od základního souboru 262 osob, které odpověděly na dotazník. Návratnost iniciální dotazníkové části výzkumu byla 50%, což je dosti.

Významné je nalezení čtyř nemocných s Allgrove syndrom. Vyšší výskyt hledaných neurologických nemocí u achalázie jícnu podporuje hypotézy.

Autor přiměřeně diskutuje limitace svých výsledků.

Literatura je hojná. Oponent oceňuje zastoupení lokálního písemnictví.

Formální připomínky: Tab. 2. udává prevalenci neurodegenerativních/demyelinizačních onemocnění, ale první je epilepsie, kterou tak nelze jednoznačně zařadit. Tab. 9 a 10 mají názvy, které jsou dokonale pochopitelné jen v kontextu kapitoly, kde se tyto tabulky vyskytují. Závěr práce by mohl být výstižnější. Autoreferát je málo přehledný, resp. disertační práci málo zestručňuje.

Dotazy.

Proč autor také nesbíral informace o poruchách spánku, které také mohou být projevem neurodegenerace?

Jak si autor vysvětluje, že u třech nemocných klinicky velice suspektních pro Alzhooverův syndrom nebyla potvrzena mutace v aladinu genu, tedy nemoc prokázána nebyla?

Jakou metodu vyšetření/výzkumu by disertant zvolil pro zjištění, zda achalázie jícnu celkově nebo spíše některá její varianta je manifestací synukleinopatie jako například Parkinsonova nemoc.

Závěr:

Výzkumná práce je přes uvedené připomínky kvalitní, rozhodně vystupuje z tematických stereotypů neurologických disertací posledních let. Jedná se o klinickou práci, která může nastartovat podrobnější výzkum a detailnější patofyziologické rozbory naznačeného vztahu achalázie – demyelinizační/neurodegenerativní onemocnění. Formální nejasnosti disertace nepřesahují přípustnou úroveň. Výsledky z disertace byly publikovány ve dvou časopisech s IF (předkladatel je vždy prvním autorem) a Dr. Jerie je spoluautorem (jednou seniorním) dalších dvou publikací s IF.

Disertant dokázal, že je schopen samostatné vědecké práce. Disertační práce splňuje podmínky pro zdárné ukončení doktorandského studia oboru Neurovědy na Univerzitě Karlově. Doporučuji komisi pro obhajobu tuto práci přijmout a po úspěšné obhajobě udělit MUDr. Martinovi Jerie titul Ph.D. za jménem.

Praha, 23.8.2023

prof. MUDr. Karel Šonka, DrSc.