Hodnocení diplomové práce

Prevence poškození zdraví u hyperfenylalaninemie – jedné z nejčastějších metabolických poruch

Eva Havrlíková

Fenylketonurie (dále PKU) patří mezi nejčastější poruchy metabolismu. Je to onemocnění, které umožnilo po zavedení celostátního screeningu v 70.letech minulého století a zavedení léčby dietou vyrůst generaci dětí, nyní již dospělých, bez mentálního defektu a tím je zařadit jako plnohodnotné jedince do společnosti. Přísná dieta s minimálním množstvím fenylalaninu doplněná speciálními aminokyselinovými přípravky se zavádí již v novorozeneckém věku a je třeba ji dodržovat celoživotně. Nejpřísněji však ve dvou životních obdobích: v dětství, kdy je vyššími hladinami fenylalaninu ohrožen mentální vývoj a v graviditě, kdy je těmito hladinami ohrožen plod ženy s PKU.

MUC.Eva Havrlíková se ve své diplomové práci zaměřila právě na problematiku související s touto metabolickou poruchou. Podala podrobný přehled současných odborných poznatků o PKU. Zajímavým náhledem do historie zmapovala úsilí jak zahraničních tak i domácích odborníků, specializujících se na dědičné poruchy metabolismu, o zavedení vyhledávání a počátcích léčby PKU.
Též vyhodnotila důležitost dodržování striktní diety nejen během těhotenství, ale i v prekoncepční přípravě, což je předpokladem prevence poškození plodu. Taktéž neopomněla na současná doporučení pro dospělé pacienty dodržovat dietu celoživotní jako prevenci možných zdravotních následků.

Rozsah použité literatury i způsob, jakým s ní studentka pracovala, je na dobré úrovni a tím je kvalitní i úroveň práce po stránce odborné. V závěru se zamýšlela nad všemi aspekty možné prevence poškození organismu u hyperfenylalninemie a sama navrhovala některá možná opatření či zlepšení v péči o chronicky nemocného pacienta. Zamýšlela se nad současnými možnostmi jak primární tak sekundární prevence.

Celkově hodnotím diplomovou práci MUC.Havrlíkové jako přehlednou, podrobně a kvalitně zpracovanou.

As.MUDr.R.Pazdírková, ambulance DMP, KDD, FNKV a 3.LF UK

V Praze, dne 28.5.2010