

Posudek diplomové práce autorky Michaly Balunové

Téma: **Plošný novorozenecký screening ze suché krevní kapky.**

Zvolené téma je stále aktuální. Má mimořádný význam zejména pro obor pediatrie s celospolečenským dopadem.

Autorka postihla ve své práci problematiku novorozeneckého plošného screeningu (NPS) od začátků jeho zavádění v druhé polovině minulého století až po dnešní dobu. Jmenovitě se věnovala historii, vývoji a popisu NPS v České republice (ČR).

V úvodní kapitole připomíná principy, cíle a historii PNS ve světě i v ČR. V dalších kapitolách jsou postupně probrána jednotlivá onemocnění, pro která byl PNS v ČR zaveden, tj. fenylketonurii/hyperfenylalaninemií, primární kongenitální hypothyreozu (KH), kongenitální ardenální hyperplazii(CAH), cystickou fibrozu(CF) a některé dědičné poruchy metabolismu. Jsou uvedeny jejich příčiny, klinické obrazy bez včasné léčby a diagnostické postupy při ověřování pozitivních případů ze screeningů. Třetí kapitola je obsahuje dlouhodobé hodnocení PNS v ČR i s přehledem výsledků, který je prezentován v tabulkové formě pro PNS PKU a KH. Dále jsou zmíněny výsledky pilotní středoevropské studie (1969-98), která proběhla před zavedením PNS pro CAH v ČR a mohla zdůvodnit přínos PNS na ovlivnění jinak neblahého průběhu onemocnění bez včasné léčby, včetně zvýšené úmrtnosti, zejména u chlapců. Podrobně jsou uvedeny i dosavadní výsledky a strategie vyšetřovacího postupu a hodnocení pro PNS CAH. Hodnocení výsledků PNS u CF a některých dědičných poruch metabolismu by bylo tč., pro krátkou dobu od zavedení v ČR, ještě nepřesné. Závěrem je zmíněna efektivita PNS v ČR, včetně ekonomického dopadu. Bez ohledu na důležitou etickou stránku, jsou PNS pro společnost jednoznačně výhodné.

Práce dává souhrnný pohled na současnou a zároveň dlouhodobou problematiku PNS v ČR i celosvětově. Potvrzuji, že autorka pracovala samostatně. Zpracování hodnotím jako **výborné**.

V Praze, 22. března 2010

Prof. MUDr. Olga Hníková, CSc.

