

Univerzita Karlova	6479
Vytvořeno: 14.12.2021 v 13:49:09	Odbor
Čj.: UKLFP/466960/2021-4	VV
Č.dop.: RR206723016CZ	Zprac.
Listů: 2 Příloh: 0	
Druh: písemné	



Oponentský posudek disertační práce „Význam genetických mutací u karcinomu prsu“

Autor: MUDr. Jana Šustr

Pracoviště: Onkologická a radioterapeutická klinika LF UK a FN Plzeň

Školitel: doc. MUDr. Ondřej Fiala, Ph.D.

Problematika významu genetických mutací u karcinomu prsu je aktuální a hodně diskutovaná. Jedná se o podskupinu karcinomu prsu, která má zcela specifický přístup k léčbě a v současné době i možnosti cílené léčby. Proto považuji téma disertační práce za dobře zvolené.

Autor práce si zvolil za cíl v teoretické části podat základní informace o karcinomu prsu a dále popsat rozdíly v diagnostice a léčbě pacientek s přítomností mutace BRCA genu a bez ní. Cílem praktické části bylo na retrospektivním souboru porovnat charakteristiky nádorů asociovaných s mutací v genu BRCA s nádory u pacientek bez přítomnosti této mutace.

Teoretická část je napsaná přehledně, srozumitelně. Kapitoly jsou členěné správně. Popis tabulek je srozumitelný. Práce podává kompletní obraz možností diagnostiky a léčby karcinomu prsu. Autor zohlednil i současné trendy léčby karcinomu prsu v jednotlivých podskupinách. Ve zvláštních kapitolách se potom autor věnuje nejčastějším genetickým syndromům, které jsou spojené s vyšším rizikem karcinomu prsu. Podrobně rozebírá rozdíly mezi jednotlivými syndromy, ale i odlišnosti v léčebných postupech. Teoretická část je hodně instruktivní včetně doložené vlastní obrázkové dokumentace.

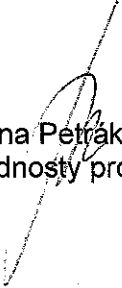
V praktické části autor srovnává charakteristiku a léčbu u pacientek, které byly během roku 2013 až 2018 testovány na mutace v genech BRCA a dále byly léčené na domovském pracovišti autora ve FN v Plzni.

Jedná se celkem o 134 případů, z toho 32 s mutací BRCA1, 10 s mutací BRCA2 a 92 bez přítomnosti mutace. V práci autor podrobně srovnává charakteristiku souboru pacientek s mutacemi BRCA1, BRCA2 a pacientek bez přítomnosti mutace. Autoři ve své práci potvrdili, že věk pacientek s mutací BRCA1 v době diagnózy karcinomu prsu je signifikantně nižší než věk pacientek se sporadickým karcinomem prsu, na rozdíl od pacientek s mutací BRCA2, kde se věk již blíží průměrnému věku pacientek se sporadickým karcinomem, což je v korelaci s publikovanými daty.

Dále autor srovnává charakteristiku nádorů u jednotlivých podskupin pacientek. Práci autor potvrdil, že nejčastějším podtypem pacientek s mutací BRCA1 je TNBC, na rozdíl od pacientek s mutací BRCA2, jejichž fenotyp je blízký fenotypu sporadických karcinomů. Diskuse je vedena dobře, s odkazem na publikovaná data.

Co bych vytkla metodice, je soubor pacientek, které slouží jako srovnávací kohorta. Nejednalo se totiž o konsektivní nádory, které lze označit za sporadické, ale o nádory pacientek, které byly z nějakého důvodu indikované ke genetickému testování.

Práce splnila svůj cíl a doporučuji ji k obhajobě.



MUDr. Katarína Petráková, Ph.D
zástupce přednosty pro LPP