

Posudek disertační práce MUDr K. Strnadové: Retrospektivní diagnostika příčin náhlého úmrtí kojence.

Disertační práce má 94 stran včetně plného textu tří již publikovaných článků. Vlastní práce je členěna do kapitol Patogeneze syndromu náhlého úmrtí kojence (14 stran), Retrospektivní diagnostika nepoznaných příčin náhlého úmrtí kojence (1 strana), Úskalí použití archivovaných suchých krevních kapek (texty dvou publikovaných článků – 33 stran), Prevalence CAH a FAOD u náhle zemřelých kojenců (text jednoho publikovaného článku a konceptu dalšího článku -16 stran), Význam studie pro rozšíření novorozeneckého screeningu (7 stran) a Literatura (14 stran).

3 práce, jejichž texty jsou v disertaci použity, byly publikovány v časopisech s IF, dvě z nich jsou metodické. Všechny mají jasný vztah k tématu disertační práce.

Úvodní kapitola je srozumitelně sepsaným literárním přehledem o možných příčinách SIDS. Není zřejmé, proč autorka věnuje tolik pozornosti příčinám, kterými se pak ve vlastní práci nezabývá (kandidátní geny, LTQS) a poměrně málo pozornosti následkům FAOD.

Cíl práce je jasně formulován ve druhé kapitole. Otázkou je, zda retrospektivní studie může prokázat „kolik dětí ve skutečnosti zemřelo na některou monogenně podmíněnou léčitelnou chorobu“.

Třetí kapitola je významným přínosem pro klinické využívání archivovaných krevních kapek. Jasně prokazuje schopnost autorky definovat cíle dané metodiky a kriticky zhodnotit její vhodnost pro dosažení zadaných cílů.

Ve čtvrté kapitole je uveden text již publikované práce hodnotící četnost výskytu CAH u dětí, které podlely SIDS a další text o prevalenci FAOD u těchto dětí, u kterého je otázkou proč je v angličtině a kde je uvedena v něm citovaná literatura (Porter 1966, Rognum 2003). Obě práce přinášejí zajímavé výsledky, zvláště nález vyšší incidence CAH u dětí, které podlely SIDS než v běžné populaci je významný. Interpretace tohoto nálezu v následující kapitole (str. 75) je ale neoprávněně jednoznačná. Jak autoři prokázali, že diagnóza SIDS byla chybná a jak „potvrdili, že novorozenecký screening CAH mohl těmto úmrtím předejít“? Interpretace výsledků je ve vlastním článku (str. 62) opatrnější a správná.

Disertace je po formální stránce zpracována pečlivě s minimem chyb.

Připomínky a dotazy:

Obr. 4 a 5 by zasloužily podrobnější vysvětlení.

Proč bylo z 257 nalezených screeningových kartiček hodnoceno při detekci CAH 242 (pouze 13 případů neodpovídalo podle str. 58 klasifikaci SIDS)?

Lze některá úmrtí dětí s rozpoznanou a léčenou CAH (str. 74-75) charakterizovat jako SIDS?

Celkové hodnocení:

V předložené disertační práci autorka prokázala schopnost stanovit si cíl vědecké práce, vybrat vhodné metodiky i provádět klinické studie. Své výsledky publikovala v uznávaných mezinárodních časopisech.

Doporučuji, aby jí byl po úspěšné obhajobě přiznán titul PhD za jménem.

V Praze 15. října 2008

Prof. MUDr. M Vízek, CSc

V Praze 25. 8. 2008

Prof. MUDr. M. Vízek CSc