

Doc. MUDr. Mikuláš Redecha, PhD.,

II. gynekologicko-pôrodnická klinika LFUK a UNB, Ružinovská 6, 821 01, Bratislava

Posudok habilitačnej práce

MUDr. Rastislava Sysáka, PhD.

S názvom

Súčasnú možnosti prenatálnej diagnostiky

V Bratislave 14. augusta 2022

Z poverenia prof. MUDr. Juraja Šteňa, DrSc., dekana LF UK v Bratislave, som v zmysle § 1 ods. 8 Vyhlášky MŠSR č. 6/2005 Z.z. o postupe získavania vedecko-pedagogických titulov docent a profesor, vypracoval tento oponentský posudok na habilitačnú prácu MUDr. Rastislava Sysáka, PhD., odborného asistenta I. gynekologicko-pôrodnicej kliniky LF UK v Bratislave, na tému „Súčasná možnosti prenatalnej diagnostiky“.

Po formálnej stránke predložená práca spĺňa podmienky kladené na habilitačné práce. Práca má spolu 109 strán, jej obsah je rozčlenený do 4 kapitol, samostatne sa uvádzajú časti úvod a záver. Kapitoly sú rozčlenené spolu do 35 podkapitol. Autor na 5 stranách cituje 54 prevažne zahraničných autorov, z toho len 12 je z posledných piatich rokov. Autor po abstrakte a predhovore uvádza zoznam tabuliek a použitých skratiek. Tabuľky a obrázky sú však v samotnom texte oproti zoznamu posunuté o jednu stranu. Spolu sú v práci uvedené dve tabuľky a 3 obrázky, ktoré vhodne dopĺňajú text. Citácie spĺňajú predpísanú citačnú normu ISO 690, sú však uvedené s drobnými technickými chybami a nejednotne.

Svojim obsahom ide o prehľadovú úvodnú prácu doplnenú o autorove najdôležitejšie publikácie na danú tému, ktoré súvisia s obsahom predloženej práce. Celkovo autor uvádza 10 vlastných prác, pričom v troch z nich je prvým autorom a v siedmich je spoluautorom.

Autor v texte rozoberá celú problematiku prenatalnej diagnostiky. Uvádza jej zmysel a ciele. Postupne prechádza od neinvazívnych metód, akými je biochemický skrining a ultrazvuková prenatalná diagnostika so všetkými jej v súčasnosti uznávanými parametrami. Podrobne rozoberá prvotrimestrálny a druhotrimestrálny skrining a možnosti jeho vyhodnotenia v rôznych kombináciách a schémach. Následne, veľmi logicky, prechádza k opisu invazívnych metód prenatalnej diagnostiky, od odberu choriových klkov až po amniocentézu. Amniocentéza je venovaná samostatná kapitola, v ktorej opisuje jej techniky, postupy a aj prípadné komplikácie. Veľká pozornosť je venovaná neinvazívnej prenatalnej diagnostike, predovšetkým využitiu voľnej fetálnej DNA v krvi matky (NIPT). Ide o relatívne novú metódu, ktorá je stále v odbornej verejnosti prehodnocovaná a jej možnosti sú postupne uvádzané do každodennej klinickej praxe. MUDr. Sysák veľmi detailne opisuje jej možnosti a problematiku interpretácie výsledkov. V poslednej podkapitole sa potom venuje etickým aspektom NIPT a jej úskaliam.

Práca po obsahovej i formálnej stránke spĺňa odborné kritéria požadované pre habilitačnú prácu. Rozsah práce je primeraný, nie je zbytočne predimenzovaný, uvádzajú základné, v praxi využívané skutočnosti. Práca je napísaná jasne a zrozumiteľne, s menšími

gramatickými chybami a preklepmi. Opakovane, pravdepodobne chybným prekladom, sa napríklad objavujú výrazy “doporučené“ namiesto slovensky správne odporučené (alebo odporúčané), vady namiesto chyby, a podobne.

Autor má bohaté vlastné skúsenosti s prenatálnou diagnostikou. K obohateniu práce by preto možno prispela aj vlastná obrazová dokumentácia z prenatálnych vyšetrení, napríklad ultrazvukových nálezov. V niektorých prípadoch je o výsledkoch biochemického skrínigu, ktoré autor uvádza ako indikácie na vykonanie invazívnej prenatálnej diangostiky, možné diskutovať a existujú aj novšie názory na ich interpretáciu alebo vyhodnotenie. Ide napríklad o “cut-off“ hranicu pre hodnotenie pozitívneho skrínigu alebo veková indikácia na vykonanie amniocentézy. S niektorými uvádzanými číselnými údajmi by bolo tiež možné pomemizovať. Autor na strane 68 uvádza, že fetálne straty po amnocentéze sú 1 %. V relevantnej odbornej literatúre sa však uvádza 0,1-0,3 %. Za podrobnejšiu odbornú, ale aj filozofickú diskusiu by možno stáli niektoré z uvádzaných etických problémov neinvazívneho prenatálneho testovania (NIPT), ktoré sú rozoberané v poslednej kapitole. Príkladom môže byť časť o ukončení gravidity po pozitívnom NIPT, pri jeho prípadnom zavedení ako celoplošného skrínigu. To by, podľa autora, mohlo viesť k negatívizácii názoru spoločnosti na už naradené deti s Downovým syndrómom, pretože by sa takto chorých detí rodilo celkovo menej. Znížiť počet takto postihnutých detí, samozrejme so súhlasom rodičov, je však práve jeden z hlavných cieľov prenatálnej diagnostiky.

Otázky na autora:

1. V práci autor detailne uvádza jednotlivé parametre prvotrimestrálneho ultrazvukového vyšetrenia. Parameter trikuspidálnej regurgitácie je však spomenutý len okrajovo. Čo si autor myslí o jeho výhodách a nevýhodách ako súčasť prvotrimestrálneho ultrazvukového vyšetrenia?

2. Akú formu prenatálneho skrínigu by autor preferoval, kombinovaný test, kombinovaný kiontingenčný test alebo integrovaný test?

3. Ako si autor predstavuje budúcnosť prenatálnej diagnostiky. Vidí cestu skôr v neinvazívnych metódach alebo bude stále existovať priestor pre invazívne techniky?

Predložená práca MUDr. Rastislava Sysáka, PhD. je prehľadová práca s doplnením vlastných publikácií a textov. Je písaná jasne, prehľadne a zrozumiteľne. Práca je dôkazom

toho, že autor má podrobné znalosti a skúsenosti s prenatálnou diagnostikou a s tým súvisiacou problematikou. Habilitačná práca, podľa môjho názoru, splnila svoj cieľ. Autor vo svojej práci preukázal v danej oblasti dostatočné teoretické znalosti, schopnosť svoje poznatky a skúsenosti veľmi kultivovaným spôsobom odovzdať aj ostatnej odbornej verejnosti. Habilitačná práca *MUDr. Rastislava Sysáka, PhD., „Súčasná možnosť prenatálnej diagnostiky“* podľa môjho názoru spĺňa kritériá kladené na habilitačné práce. Preto navrhujem, aby sa práca po splnení ostatných náležitostí stala podkladom pre habilitáciu MUDr. Rastislava Sysáka, PhD. v odbore gynekológia a pôrodnictvo.

V Bratislave, 14. augusta 2022

Doc. MUDr. Mikuláš Redecha, PhD.