

Oponentský posudok

Habilitant: MUDr. Rastislav Sysák, PhD.

Téma habilitačnej práce: „Súčasn^é možnosti prenatalnej diagnostiky“

Oponentský posudok vypracoval: Prof. MUDr. Peter Urdzík, PhD., MPH
Gynekologicko-pôrodnická klinika LF UPJŠ a UN L. Pasteura v Košiciach

Dekan Lekárskej fakulty Univerzity Komenského v Bratislave ma požiadal o vypracovanie oponentského posudku habilitačnej práce MUDr. Rastislava Sysáka, PhD. na tému: „Súčasn^é možnosti prenatalnej diagnostiky“.

Za posledné roky dochádza v Európe k poklesu počtu detí v rodinách na hodnoty hlboko pod dve deti na jednu rodinu a ku zvýšeniu veku rodičiek. Prenatálna diagnostika vyžaduje multidisciplinárny prístup (biochémia, genetika, gynekológia a pôrodníctvo, ultrazvuk, nukleárna magnetická rezonancia a iné), ktorého cieľom je poskytnúť párom s rizikom narodenia dieťaťa s vrodenou vývojovou chybou možnosť informovaného výberu ďalšieho postupu, umožniť párom ešte pred narodením postihnutého dieťaťa psychologickú prípravu, starostlivosť o graviditu s VVCH plodu, možnosť poskytnúť vnútromaternicovú liečbu plodu a v prípade závažnej vývojovej chyby umožniť ukončenie tehotnosti.

Prenatálna diagnostika ako súčasť fetálnej medicíny je jednou z najmladších lekárskejších špecializácií. Predstavuje súbor metód, ktoré umožňujú diagnostikovať vrodené vývojové chyby u doteraz nenarodeného jedinca resp. určiť mieru pravdepodobnosti jeho poškodenia.

Problematike súčasných možností prenatalnej diagnostiky sa venuje aj habilitačná práca MUDr. Rastislava Sysáka, PhD.

Formálna stránka práce

Práca má celkom 109 strán vrátane záveru a použitej literatúry. Cituje celkovo 54 literárnych zdrojov a len tie práce, ktoré súvisia s danou problematikou. Práca je doplnená 2 tabuľkami a 3 obrázkami. Práca je vytvorená ako súbor publikovaných vedeckých prác doplnený komentárom.

Práca je rozdelená do 4 hlavných kapitol a záveru. V prvej kapitole autor definuje jednotlivé možnosti prenatalnej diagnostiky (invazívne a neinvazívne) ako aj ich vzťah ku gestačnému týždňu. V druhej kapitole poukazuje na súčasn^é možnosti neinvazívnych metód prenatalnej diagnostiky. Ako skriningovú metódu je možné využiť kombináciu rôznych biochemických markerov (AFP, hCG, free β .hCG, PAPP-A, μ E3 a inhibín A). Tieto poznatky

doplňuje svojimi prácami: „**Markery biochemického skríningu a komplikácie v gravidite**“ z roku 2011 a prácou „**Biochemický skrínung a komplikácie v gravidite**“ z roku 2012, ktorá je už doplnená aj vlastným súborom pacientok, ktoré podstúpili biochemický skrínung a amniocentézu na I. Gynekologicko-pôrodnicej klinike LF UK v Bratislave v rokoch 2009 – 2011.

V rámci prenatalnej diagnostiky sa využíva aj ultrazukové vyšetrenie plodu, ktoré je jedným zo základných pilierov prenatalnej starostlivosti. V rámci diagnostiky sa využívajú USG markery samostatne alebo ako kombinácia USG a biochemických markerov v rámci rôznych skrínungových schém/testov: kombinovaný test, kombinovaný kontigenčný test, integrovaný test atď. V rámci tejto podkapitoly ju autor opäť dopĺňa vlastnými vedeckými prácami: „**Možnosti prenatalnej genetickej diagnostiky lyzozomálnych ochorení**“ z roku 2006, „**Možnosti prenatalnej genetickej diagnostiky organických acidúrií**“ z roku 2008 a prácou „**Prenatálne genetická diagnostika organických acidúrií (3-,metylglutarová a mevalonová acidúria)**“ z roku 2009, v ktorých boli definované referenčné hodnoty pre slovenskú populáciu žien.

Tretia kapitola sa venuje problematike invazívnych metód prenatalnej diagnostiky akými sú amniocentéza a odber choriových klkov, ich indikáciami, kontraindikáciami ako aj rizikom vzniku komplikácií samotného výkonu pre matku resp. samotný plod. Text je opäť doplnený prácou: „**Latrogénny predčasný odtok plodovej vody po invazívnych diagnostických výkonoch**“ z roku 2010, prácou „**Biopsia chóriových klkov a amniocentéza**“ z roku 2011.

Vo štvrtej kapitole sú uvedené up-to-date špeciálne metódy neinvazívnej prenatalnej diagnostiky, ktoré predstavuje detekcia cirkulujúcej fetálnej nukleovej kyseliny v cirkulácii matky (cffDNA). Postupne sú uvedené princípy skrínungovej metódy, ozrejmené využitie, interpretácia výsledkov a manažment zlyhania NIPT ako skrínungovej metódy. Kapitola je doplnená prácou: „**Genetická analýza z krvi matky**“ z roku 2014, prácou „**Interpretácia výsledku skrínungu vrodenných vývojových chýb vo vzťahu ku genetickému testovaniu plodu**“ z roku 2017 a prácou „**Neinvazívne prenatalne testovanie – klinické využitie a limitácie cffDNA**“ z roku 2020.

Aktuálnosť problematiky.

Vzhľadom na súčasné trendy v prenatalnej diagnostike, kde na jednej strane sa snažíme o zdokonalenie analýzy vzoriek získaných invazívnym odberom a na druhej strane snahou o využitie neinvazívnych prístupov pri zachovaní dostatočnej presnosti vyšetrenie je habilitačná práca MUDr. Rastislava Sysáka, PhD. vysoko aktuálna, obzvlášť v pomeroch možnostiach prístupu k prenatalnej diagnostike na Slovensku.

Zvolené metódy spracovania.

Súbor publikovaných vedeckých prác doplnený komentárom.

Záver posudku

Konštatujem, že habilitačná práca MUDr. Rastislava Sysáka, PhD. spĺňa prísne kritériá kladené na samostatnú tvorivú vedeckú prácu a po splnení podmienok pedagogickej

a publikačnej činnosti stanovených Univerzitou Komenského v Bratislave v zmysle § 1 ods. 8 vyhlášky č. 246/2019 Z.z. MŠVVaŠ SR o postupe získavania vedecko-pedagogických titulov alebo umeleckých titulov docent a profesor navrhujem, aby mu bol udelený pedagogický titul

docent

v odbore habilitačného a inauguračného konania Gynekológia a pôrodníctvo.

V Košiciach 11.7.2022

prof. MUDr. Peter Urdzík, PhD., MPH
Gynekologicko-pôrodnická klinika
LF UPJŠ a UNLP v Košiciach