

Posudek oponenta habilitační práce

Masarykova univerzita

Fakulta Lékařská

Habilitační obor Biologie

Uchazeč : RNDr Lenka Fajkusová, CSc

Pracoviště Centrum molekulární biologie a genové terapie Interní hematoonkologické kliniky FN Brno

Habilitační práce Molekulární diagnostika vybraných dědičných nemocí

Oponent Prof. MUDr Petr Goetz, CSc

Pracoviště Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2.LF Praha

Text posudku

Habilitační práce je koncipována jako komentovaný soubor publikací. Je rozdělena na tři základní kapitoly :

Vybraná dědičné neuromuskulární onemocnění (facioskapulohumerální svalová dystrofie, Duchenova svalová dystrofie, pletencové svalové dystrofie))

Vybraná kožní dědičná onemocnění (epidermolysis bullosa, ichthyosis)

Vybraná dědičná metabolická onemocnění (familiární hypercholesterolemie, hyperfenylalaninemie a kongenitální hyperplazie)

Představují mnohaletou molekulární diagnostickou a výzkumnou práci Sekce vrozených genetických chorob Centra molekulární biologie a genové terapie jehož je habilitantka vedoucím.

Úvod každé kapitoly je vysoce profesionálně prezentovaná diskusní stať kriticky konfrontující literární úroveň problematiky s publikacemi autorky v impatovaných periodících. Je třeba vyzvednout naprosto špičkovou orientaci autorky v problematice vybraných dědičných onemocnění, některé metodické inovace pracoviště, včetně prioritně

popsaných nových mutací genů asociovaných s ichtyozou v naší populaci.

Po diskusní části každé kapitoly jsou prezentovány in extenso publikace autorky k dané problematice

Celkový počet publikací ke všem vybraným dědičným onemocněním činí obdivuhodných 15 v impaktovaných periodících, z nichž jedna je přijatá do tisku, v jedné publikaci je habilitantka prvním autorem, ve všech ostatních korespondujícím autorem.

Přínos práce je bezpochyby ve spektru prováděných molekulárně genetických diagnostik v Sekci vrozených genetických chorob Centra molekulární biologie a genové terapie, řada z nich je prováděna v republice výlučně v této laboratoři. Výsledky dovolují mapovat mutační spektrum a frekvenci výskytu jednotlivých typů mutací v České republice, spolupráce s interesovanými laboratořemi i klinickými pracovišti dovoluje podstatě přispět ke studiím vztahu genotypu a fenotypu.

Pedagogická činnost habilitantky spočívá zejména v participaci v semestrálním kurzu Molekulární diagnostika dědičným onemocnění a v závěrečných pracích studentů magisterských a doktorských studijních programů

Text práce je bezchybný, nenašel jsem jediný přepis nebo nejasnost. Měl bych jedinou poznámku. Publikace vázající se k jednotlivým kapitolám jsou psány netradiční formou, u publikací in extenso jsou v pořádku.

Dotazy oponenta

1. Prakticky ve všech publikacích je habilitantka uváděna jako korespondující autor. Mohla by obecně charakterizovat svůj podíl práce na předložených publikacích ?
2. Jako vynikajícího metodického experta a inovátora s obrovskými molekulárně genetickými zkušenostmi bych se pro vlastní poučení zeptal jaký je současný a budoucí význam molekulární genetiky pro medicínu.

Závěr

Habilitační práce Lenky Fajkusové Molekulární diagnostika vybraných dědičných nemocí **splňuje** požadavky standardně kladené na habilitační práci v oboru biologie.

V Praze 5.9. 2014

Prof. MUDr Petr Goetz,CSc

