

OPONENTSKÝ POSUDEK DOKTORSKÉ DISERTAČNÍ PRÁCE

MUDr. Pavlína Skalické

„Geneticky podmíněná onemocnění rohovky: možnosti včasné detekce, ovlivnění vzniku a progresu“

1. lékařská fakulta UK

Předložená disertační práce obsahuje 50 stran vlastního textu, které jsou doplněny seznamem citovaných zdrojů. K práci je připojeno 10 příloh, které sestávají z publikací MUDr. Pavlína Skalické v impaktovaných časopisech, vydaných v průběhu jejího postgraduálního studia. MUDr. Skalická je první autorkou dvou z těchto publikací. Za jmenovitou zmínku stojí dvě práce publikované v časopise American Journal of Human Genetics (IF 8,855).

Ph.D. práce podchytila a popsala celou řadu vzácných geneticky podmíněných onemocnění rohovky vyskytujících se u pacientů v České republice. MUDr. Pavlína Skalická systematicky zpracovala klinické nálezy pacientů, které doplnila o molekulárně genetickou analýzu. Hlavní část klinické práce byla provedena na Oční klinice 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze, laboratorní práce pak v Diagnostické laboratoři pro studium vzácných nemocí, Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze.

Svým členěním práce splňuje požadavky kladené na disertační práci a je tedy rozdělena do následujících částí: Úvod, Hlavní cíle práce, Materiál a metodika, Výsledky, Diskuze a Závěr. Doplněna je tabulkami, obrazovou dokumentací a odkazy na odbornou literaturu. Druhou polovinu práce tvoří publikované články. Celkem bylo k tématu publikováno 12 prací v impaktovaných časopisech, pro disertační práci bylo zpracováno 10 publikací, které přinesly originální výsledky. Též grafické zpracování disertace je velmi vysoké kvality.

Úvod práce pokrývá celou šíři řešené problematiky a svědčí o velmi dobré orientaci autorky v oblasti monogenně podmíněných onemocnění rohovky. Cíle práce jsou jasně stanoveny, metodika je precizně popsána a plně odpovídá potřebám řešení dané problematiky. Zadané úkoly se MUDr. Pavlíně Skalické podařilo splnit. Výsledky jsou popsány výstižně a přehledně. Jsou dostatečně doloženy v tabulkách a obrázcích.

Preventivní aspekty práce zahrnují praktická doporučení týkající se včasné klinické detekce a molekulárně genetické analýzy geneticky podmíněných onemocnění rohovky. Zvláště pak u dětí je stanovení správné diagnózy rozhodující pro jejich další péči v prevenci vzniku amblyopie, začleňování dítěte do vzdělávání a pro výběr povolání. U závažných onemocnění, která jsou příčinou slepoty, lze doporučit preimplantační genetickou diagnostiku.

K předložené práci mám následující dotazy:

1. S jakou rohovkovou dystrofií jsme se v ČR dosud neseťkali?
2. Proč bylo u některých pacientů prováděné sekvenování jen exonu 4,11-14 genu *TGFBI*?
3. Jaké jsou Vaše další plány v oblasti výzkumu geneticky podmíněných onemocnění rohovky?

Závěr

Vysoká kvalita výzkumu provedeného MUDr. Skalickou je zcela jednoznačně podpořena řadou impaktovaných publikací a v porovnání s jinými Ph.D. studenty naprosto převyšuje standard. V kontextu současného stavu znalostí je autorka předložené Ph.D. práce vyzrálou osobností, schopnou samostatné vědecké práce. Celkově je MUDr. Skalická autorkou na 25 publikacích v recenzovaných časopisech a její H-index je dle WOS 6.

Předložená disertační práce splňuje kritéria kladená na doktorskou disertační práci, a proto doporučuji, aby MUDr. Pavlíně Skalické byla udělena vědecká hodnost Ph.D.

V Praze 2. 9. 2020

MUDr. Magdaléna Netuková, PhD

Oftalmologická klinika a oční tkáňová banka

FNKV a 3. LFUK

Šrobárova 50

100 34, Praha 10

