

Oponentský posudek dizertační práce „Clinical impact of cytochrome c oxidase disorders“, autor MUDr. Marek Böhm.

Problematika chorob, jejichž podkladem je porucha cytochrom *c* oxidázy (COX) se v posledních letech stala předmětem soustředěného badatelského úsilí. A to zejména proto, že došlo k výraznému zlepšení a praktickému využívání metod molekulární biologie.

Prostřednictvím těchto moderních analýz tak lze v současné době jasně diagnostikovat řadu vrozeně podmíněných onemocnění, lze však také navrhnout i optimální léčebné postupy a v neposlední řadě mají tyto analýzy význam v rámci genetického poradenství. Pracoviště autora disertace patří dlouhodobě ke špičkovému a renomovanému pracovišti v podmínkách domácích, ale i zahraničních. Předložená práce je tak dle mého názoru názorným dokladem soustředěného badatelského úsilí tohoto pracoviště ve snaze objasnit další nepříliš známé/nepoznané aspekty některých vrozených poruch metabolismu, je však také dokladem velmi racionálně komponovaného výzkumu spojujícího aspekty práce experimentální a práce klinické.

Disertační spis je koncipován tak, jak je u podobných prací obvyklé. Úvodní část je sepsána dostatečně přehledně a umožňuje i méně orientovanému odborníkovi pochopit základní principy onemocnění COX a přístupy k jejich laboratorní diagnostice.

Autor disertace má jasně formulované 3 základní cíle, které v dalších kapitolách své práce řeší. Vždy jsou přitom dostatečně široce a přitom přehledně uvedeny analytické metody, které byly v laboratorních podmínkách používány.

Velmi zdařile hodnotím část disertačního spisu, která vznikla retrospektivní analýzou rozsáhlého souboru dětí s COX. Významné přitom je, že autor měl možnost tuto analýzu provádět ve spolupráci se zahraničním pracovištěm, což je vždy velmi cenné a závěry takových analýz mají i vysokou mezinárodní odezvu.

Podobně velmi přesvědčivá je také kapitola disertace, v níž jsou hodnoceny zkušenosti autora s hodnocením „activities of respiratory chain complexes in isolated platelets“. Je pravděpodobné, že tato laboratorní analýza bude moci v některých případech onemocnění COX nahradit vyšetřování bioptická.

Získané výsledky jednotlivých cílů práce jsou statisticky zpracovány, dostatečně obsírně diskutovány se současným stavem poznání a nechybí také jejich stručný a zejména pro klinickou praxi uvedený význam. Zejména v pasážích textu práce, kde jsou diskutovány výsledky autora s obdobnými poznatky jiných pracovišť lze předpokládat, že v analýzách

chorob COX lze i nadále velmi intenzivně pracovat a autorovi disertace se tak zcela jistě otevírá možnost jeho dalšího profesního působení.

Grafický doprovod disertace představují prakticky jen tabulky zjištěných výsledků. Integrovaní součástí disertačního spisu jsou doložené xerokopie publikací autora – jde o 7 publikací, které mají charakter prací původních, přitom 4 z těchto prací jsou uveřejněny v časopise s IF. Je to doklad badatelského významu práce doktoranda, ale i doklad odpovídajícího vedení ze strany jeho školitele, resp. školitelského pracoviště.

Disertačnímu spisu nechybí přehled používaných zkratk a také rozsáhlý seznam literárních zdrojů, mezi nimiž jasně převažují publikace recentního data.

Disertace je celá sepsána v anglickém jazyce, text je přehledný, srozumitelný, bezchybný.

Domnívám se, že disertační práce p. MUDr. Marka Böhma splňuje všechna kritéria, která jsou na podobné práce kladena a doporučuji, aby po její obhajobě byl autorovi udělen titul „Ph.D.“.

K autorovi disertace mám tyto dotazy:

1. Co bylo rozhodujícím pro to, že si jako jeden z hodnocených souborů zvolil dospělé ženy s mentální anorexií? Nebylo v této souvislosti event. optimálnější zvolit soubor reprezentovaný jedinci dětského věku?
2. Lze pozměněnou aktivitu dýchacího řetězce v izolovaných trombocytech prokázat u nemocných již v klinicky asymptomatickém stadiu jejich nemoci?

Brno 26.12. 2008



Prof. MUDr. Zdeněk Doležal, CSc.
přednosta II. dětské kliniky LF MU a FN Brno