

Posudek školitele na Ph.D. disertaci

1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Praze

Autor: MUDr. Jana Pavlíčková

Téma: Genetic and clinical aspects of the restless legs syndrome

Oborová rada: Neurovědy

Předložená disertační práce se zabývá tematikou idiopatických a sekundárních forem syndromu neklidných nohou (RLS – restless legs syndrome) se zaměřením na genetické rizikové varianty. Autorka ve své práci v celkovém rozsahu 72 stran detailně popsala aktuální stav znalostí genetického podkladu RLS a zaměřila se ze sekundárních forem tohoto onemocnění na relativně recentně identifikovanou základní příčinu – roztroušenou sklerosu (MS – multiple sclerosis). Vlastní práce je rozdělena do 3 částí – 1. prevalenční studie zaměřená na výskyt RLS v populaci pacientů trpících MS a identifikaci klinických rizikových faktorů podmiňujících rozvoj této komplikace vč. kvantitativních parametrů MRI, 2. replikační genetická studie testující varianty identifikované v jiných populacích u pacientů s idiopatickým RLS a 3. obdobná genetická studie u pacientů se sekundární formou RLS na pokladě MS. Autorka klinicky vyšetřila osobně (či telefonicky) téměř všechny pacienty jak s idiopatickým tak sekundárním RLS (1050 pacientů), a vlastnoručně prováděla všechny laboratorní kroky související s genetickou studií u pacientů s MS a RLS. Dále se podílela na statistickém hodnocení a samozřejmě na publikaci výsledků.

Z hlediska školitele, jsem byl s prací uchazečky plně spokojen, kde vyzdvihuji její samostatnost a cílevědomost, všestrannost a zájem o práci. V průběhu studia absolvovala zahraniční pracovní pobyt v SRN (2009 ENS Fellowship - Helmholtz centrum, Mnichov) a části práce byly oceněny v roce 2010 v rámci Studentské vědecké konference 1.LF UK a v roce 2011 cenou IRLSSG Wayne Henning Award v rámci kongresu WASM v Quebecu. Z výsledků práce byly opublikovány 4 původní odborné články v odborných časopisech s vysokým IF nad 3, z nichž na jednom je uchazečka 1. autorkou.

Na základě výše uvedeného proto doporučuji přijmout disertační práci MUDr. Jany Pavlíčkové k obhajobě v oboru „Neurovědy“.

V Praze, dne 2. Července 2012

MUDr. David Komlík – Ph.D.