

**Zápis z obhajoby doktorské disertační práce Mgr. P. Lukášové ze dne 26. 9. 2007.**

**„Genetické příčiny MODY (Maturity-Onset Diabetes of the Young) – sledování prevalence mutací „MODY“ genů v české populaci diabetiků a kontrol“.**

Obhajobu zahájil předsedající uvedením stručného životopisu doktorandky a seznámením komise s tématem práce a přehledem dosavadních publikací (celkem 9 prací, z toho 5 impaktovaných, z nich 1x hlavní autor, aktivní účast na více než 40ti zahraničních i domácích sympoziích). Ve svém posudku školitelka Dr. Bendlová ocenila píli, organizační schopnosti, laboratorní zručnost, pečlivost a vytrvalost doktorandky

V navazujícím vystoupení uchazečka srozumitelnou, plynulou a dobře dokumentovanou formou seznámila komisi s výsledky práce. Zaměřila se na studium prevalence mutací tzv. MODY genů v české populaci diabetiků ve srovnání se zdravou populací. Jednalo se především o mutace v genu pro glukokinázu, které jsou příčinou MODY2. Dále zjišťovala frekvence polymorfizmu -30GA v B-promotoru GCK genu a polymorfizmu A98V v genu pro hepatocytární nukleární faktor 1 alfa. Prováděla také antropometrická měření a biochemická vyšetření a zavedla screening mutací a polymorfizmů ve všech exonech GCK a polymorfizmu jednořetězcových fragmentů SSCP. Vyšetřeno bylo téměř 1000 osob. Pro velký rozsah výsledků je nelze zdaleka všechny zmínit. V genu pro enzym glukokinázu autorka našla 2 nové mutace a dále zaznamenala významné rozdíly mezi testovanými soubory.

Několik připomínek a dotazů oponentů autorka ku jejich spokojenosti zodpověděla. Oba oponenti práci považují za velmi dobrou a doporučili ji k obhájení.

V diskusi byla vzneseno několik dotazů (viz diskusní lístky), které se týkaly regulace exprese genů důležitých pro vznik MODY a také validity souboru vzhledem k zastoupení pohlaví a onemocnění. Doktorandka na dotazy bez problémů odpověděla a některé údaje dále doplnila.

Na neveřejném zasedání komise ocenila přednes a vystupování uchazečky i rozsah odvedené práce a zajímavé výsledky. Bylo přítomno všech 8 členů komise, ale jen 7 odevzdaných lístků bylo správně zaškrtnuto, všechny však kladně. **Komise proto doporučuje udělení hodnosti PhD.**



Prof. RNDr. Z. Šmahel, CSc  
Předseda obhajovací komise