



Posudek disertační práce

Student: Mgr. Jana Bohatá
Disertační práce: Molekulární patofyziologie primární hyperurikemie a dny
Školitel: doc. Ing. et Mgr. Blanka Stibůrková, Ph.D.
Školící pracoviště: 1. Lékařská fakulta, Univerzita Karlova

Předložená práce je zaměřena na studium a pochopení patofyziologie transportních genů způsobujících hyper/hypourikemií, dále pak na souvislost cirkulujících miRNA s hyperurikemií a dnou. Samotná práce obsahuje teoretickou část zaměřenou na popis urátového transportu, poruch a primární dny. Experimentální část pak obsahuje zvolené metodické postupy a komentovaný souhrn publikovaných výsledků. Předložená práce má velmi dobrou vědeckou i stylistickou úroveň. Autorka v pracích využívala moderní molekulárně genetické metody stanovení. V diskusi pak srozumitelně shrnula výsledky jednotlivých prací. Soubor prací jednoznačně významně přispívá k pochopení patofyziologie primární hyperurikemie. Autorka se podílela na sedmi článcích publikovaných v prestižních zahraničních časopisech s impaktním faktorem. V databázi „Web of Science“ je pak u autorky uvedeno 10 záznamů s počtem citací 52 a aktuálním H-indexem 4, což považuji za nadstandardní vědecký výkon.

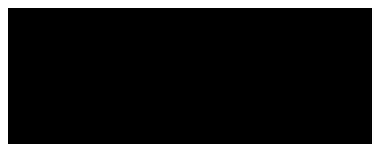
Na základě výše uvedených skutečností konstatuji, že práce prokazuje předpoklady samostatné tvořivé vědecké práce studenta a proto doporučuji, aby byla práce přijata k obhajobě a na základě úspěšné obhajoby udělen akademický titul Ph.D. za jménem dle §47 Zákona o vysokých školách č. 111/98 Sb.



Dotazy k diskuzi a připomínky

- 1) V tabulce 1 uvádíte celou řadu dalších transporterů kys. močové mimo tři uvedených v textu. Můžete prosím uvést jejich význam a případně důvod, proč nejsou zmíněny v textu? Formálně v textu chybí odkaz na tuto tabulku.
- 2) Renální hypourikemie z důvodu poruchy reabsorpčních transporterů URAT1 a GLUT9 jsou charakterizovány sníženou hladinou UA v séru a vysokou exkrecí. Projevuje se toto onemocnění z pohledu biochemických markerů i jinak? Např. sníženými hladinami prekurzorů hypoxanthinu či xanthinu?
- 3) V teoretické části práce chybí kapitola zaměřující se na diagnostické nástroje a postupy, které se v současné době rutinně používají? S tím pak souvisí otázka, jaký je Váš názor na zavedení genetického či plasmatické cirkulující miRNA vyšetření do rutinního diferenciatně diagnostického procesu anebo pro určení predikce/predispozice onemocnění?
- 4) V práci nejsou zmíněny výhledy. Můžete nastínit další směřování výzkumu?

V Olomouci dne 25. ledna 2022



doc. RNDr. David Friedecký, Ph.D.