

UNIVERZITA KOMENSKÉHO V BRATISLAVE  
Prírodovedecká fakulta  
Katedra molekulárnej biológie



Prof. RNDr. Ľudovít Kádaši, DrSc.  
Ilkovičova ul. 6  
miestnosť B2-207  
842 15 Bratislava 4

tel.: +421 2  
e-mail: [ludovit.kadasi@uniba.sk](mailto:ludovit.kadasi@uniba.sk)

Univerzita Karlova	6386
Vytvorené: 27.09.2021 v 13:24:24	Odbor
Čj.: UK2LF/422641/2021	PaM
Č.dop.:	Zprac
Listů: 2 Příloh: 1	
Druh: písemné	



### Posudok oponenta

na habilitačnú prácu MUDr. Petry Laššuthovej, Ph.D.

„Hledání vzácných a objevování nových příčin dědičných periferních neuropatií v ČR“

Predložená habilitačná práca sa skladá z úvodnej textovej časti, podávajúcej prehľad súčasných poznatkov o dedičných periférnych neuropatiách (DeN), o ich klasifikácií, klinických prejavov jednotlivých klinických jednotiek, o génoch doteraz identifikovaných u jednotlivých subtypov, ako aj o postupu ako vybrať správny molekulárno genetický test v diagnostickom procese. V tejto časti sú konkretizované ciele habilitačnej práce ako aj použité metodiky. Poslednej kapitole sú sumarizované dosiahnuté výsledky.

#### Aktuálnosť študovanej problematiky

DeN sú extrémne heterogénnou skupinou dedičných ochorení, s neuropatiou ako základným klinickým prejavom, u ktorých neuropatia je buď primárnou príčinou ťažkostí, alebo je súčasťou komplexného klinického obrazu. V pozadí oboch skupín môžu byť mutácie vo veľkom počte génov, z ktorých určitá časť už bola identifikovaná, ale ešte stále existuje významný podiel neuropatií, u ktorých genetická podstata nebola odhalená. Preto každý nový poznatok v tejto oblasti znamená významný pokrok. Preto študovanú problematiku považujem za vysoko aktuálnu tak z vedeckého, medicínskeho ako aj zo spoločenského hľadiska.

#### Zvolené metódy spracovania

MUDr. Laššuthová na riešenie vytýčených cieľov habilitačnej práce využívala najmodernejšie metódy a techniky molekulárnej biológie a genetiky a tým významne prispela aj k ich etablovaní na svojom pracovisku.

#### Dosiahnuté výsledky a ich prínos

Samotné výsledky dosiahnuté MUDr. Laššuthovou a jej spolupracovníkmi sú prezentované formou 16 priložených časopiseckých publikácií, na ktorých autorka je v prevažnej väčšine prípadov prvý autor alebo korešpondujúci autor, čo svedčí o jej podstatnom podiele na vzniku týchto publikácií. Väčšina časopisov, v ktorých publikácie boli uverejnené majú vysoký IF a patria do kategórie Q1 a Q2 (niektoré predstavujú absolútnu špičku v oblasti molekulárnej genetiky človeka a neurologických vied). Z toho dôvodu, ako aj vychádzajúc z faktu, že tieto výsledky boli opublikované v špičkových periodikách s veľmi prísny recenzným pokračovaním, čo je zárukou ich vysokej kvality tak po obsahovej ako po metodickej stránke, ich hodnotenie s ohľadom na spracovanie problematiky vo svetle doterajších poznatkov (literárne zázemie,

primeranosť citovaných prameňov), na vhodnosť a účelnosť použitých metodických postupov, na kvalitu dosiahnutých výsledkov, nepotrebuje ďalší komentár. Môžem len jednoznačne skonštatovať, že mnohé prezentované výsledky sú špičkové, unikátne a prinášajú významné nové poznatky v oblasti objasnenia genetickej podstaty DeN. Dosiahnuté výsledky významne prispievajú aj k lepšiemu manažmentu pacientov a ich rodín s výskytom DeN.

### **Prínos pre ďalší rozvoj vedy**

Pre ďalší rozvoj vedy považujem za významné výsledky z oblasti aplikácie masívne paralelného sekvenovania a interpretácie nálezov pre využitie v oblasti diagnostiky neuropatií.

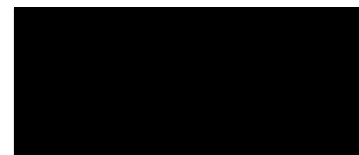
### **Vyjadrenie k výsledku kontroly originality**

Habilitačná práca podľa systému Turnitin vykazuje index podobnosti 22 %. Treba však podotknúť, že podobnosť sa týka predovšetkým oficiálnych názvov inštitúcií, citovaných prác, názvov ochorení a jednotlivých génov a nie podstatných častí práce, preto takáto zhoda neznižuje originalitu predloženej habilitačnej práce.

### **Záver**

Predložená habilitačná práca svedčí o tom, že MUDr. Petra Laššuthová, Ph.D. je vysoko erudovanou vedeckou osobnosťou v oblasti lekárskej genetiky. Výsledky jej vedeckej činnosti sú špičkové a unikátne a prinášajú významné nové poznatky, ktoré nájdu uplatnenie tak v oblasti základného výskumu ľudského genómu, pri každodennej práci klinického genetika, ako aj pri výchove nových odborníkov. Preto doporučujem prácu prijať v predloženej forme, ako podklad pre habilitačné konanie.

V Bratislave, 24.09.2021



prof. RNDr. Ľudevít Kádaši, DrSc.