

OPONENTSKÝ POSUDOK

habilitačnej práce MUDr. Jany Haberlovej, Ph.D.

Klinika detskej neurologie 2. LF Univerzity Karlovy a FN Praha - Motol

**TÉMA HABILITAČNEJ PRÁCE: ZLEPŠENÍ DIAGNOSTIKY A LÉČBY DĚDIČNÝCH
NEUROMUSKULÁRNÍCH ONEMOCNĚNÍ DĚTÍ
V ČR**

AUTOR POSUDKU:

prof. MUDr. Egon Kurča, Ph.D., FESO

Neurologická klinika Jesseniovej LF Univerzity Komenského a UN, Martin

Dekrétom UK2LF/280986/2021-16 dekana 2. LF UK v Prahe prof. MUDr. Vladimíra Komárka, CSc. som bol menovaný oponentom habilitačnej práce MUDr. Jany Haberlovej, Ph.D. a poverený vypracovaním oponentského posudku v zmysle § 72 zákona o vysokých školách č. 111/1998 Sb.

Aktuálnosť zvolenej témy

Neuromuskulárne ochorenia vznikajúce v detskom veku predstavujú diagnostickú a terapeutickú výzvu v úvode 21. storočia. Základný pokrok v diagnostike primárnych svalových ochorení predstavuje celotelové svalové MR (posudzované parametre: T1, STIR, Dixon a špecifické vzorce distribúcie svalového poškodenia pri jednotlivých genetických myopatiách). Úplne zásadný pokrok v diagnostike primárnych (genetických) svalových ochorení, hereditárnych (genetických) neuropatií, ale aj spinálnych muskulárnych atrofií (SMA) predstavuje obrovský pokrok v genetickej diagnostike od „single – gene“ analýz cez GWAS

(genome wide association studies) až po komplexné „whole exome – genome sequencing“. Z terapeutického pohľadu pri donedávna neliečiteľných a extrémne invalidizujúcich až smrteľných nozologických jednotkách je opäť výzvou nárast počtu ojedinelých molekúl, ktoré umožňujú „evidence – based“ terapiu s povzbudzujúcimi výsledkami aspoň niektorých z nich. Jedná sa o glykogenózu II. typu (Pompeho chorobu) – alglukozidáza alfa – EMA 2006, ďalej Duchennovu svalovú dystrofiu (eteplirsen – FDA 2016, golodirsen – FDA 2019, viltolarsen – FDA 2020, deflazacort – FDA 2017, ataluren – EMA 2014) a o spinálnu muskulárnu atrofiu (nusinersen – FDA 2016, onasemnogene abeparvovec – FDA 2019, risdiplam – FDA 2020).

Štruktúra a výsledky práce

Práca predstavuje komentovaný súbor publikácií autorky (práce pripojené in extenso), ktoré majú priamy súvis s riešenou problematikou.

1. Dedičné periférne neuropatie v detskom veku – 20 publikácií v časopisoch s IF
2. Diagnostika a liečba dedičných myopatií – 14 publikácií v časopisoch s IF
3. Liečba spinálnej muskulárnej atrofie – 7 publikácií v časopisoch s IF

Celkovo je autorkou podľa WOS 46 publikácií. V 9 z nich je prvým alebo posledným autorom. Súhrnný IF je 160. Aktuálny H-index je 13. Počet registrovaných citácií je 446. V publikáciách dominuje problematika dedičných neuromuskulárnych ochorení detského veku (43 publikácií zo 46).

Kontrola originality habilitačnej práce

Habilitačná práca je preukázateľne pôvodná.

Závěrečné hodnotenie

Predloženú habilitačnú prácu ako celok hodnotím jednoznačne kladne. Autorka je v popredí svetových trendov diagnostiky a liečby vybraných genetických neuromuskulárnych ochorení detského veku. Je spoluzásluhou autorky, že starostlivosť o týchto detských pacientov v Českej republike sa posunula v priebehu posledných približne 15 rokov na novú vyššiu kvalitatívnu úroveň. Výsledky prezentované autorkou prinášajú niektoré nové pohľady na predmetnú problematiku. Z predloženej práce vyplýva absolútne profesionálne zvládnutie riešenej problematiky. Habilitačná práca je dôkazom aj vynikajúcich pedagogických schopností autorky s prehľadne a didakticky vhodne prezentovanými riešenými otázkami a získanými výsledkami. Práca a jej výsledky sú podľa môjho názoru prínosom v oblasti aplikovaného neurologického výskumu v Českej republike s priamym výstupom pre klinickú prax. Práca je podkladom pre ďalšie riešenie uvedenej problematiky. Predložená habilitačná práca naplňuje a vysoko prekračuje nároky kladené na tento typ prác. Na základe predloženej habilitačnej práce navrhujem po splnení zákonných podmienok udelenie vedecko-pedagogickej hodnosti "docent" MUDr. Jane Haberlovej, Ph.D. v odbore detská neurológia.

V Martine, dňa 31.8.2021

prof. MUDr. Egon Kurča, Ph.D., FESO