

Univerzita Karlova	6386
Vytvořeno: 08.09.2021 v 09:42:59	Odbor
Čj.: UK2LF/394467/2021	PaM
Č.dop.:	Zprac:
Listů: 2 Příloh: 0	
Druh: písemné	

Oponentský posudek habilitační práce



MUDr. Jana Haberlová PhD: Zlepšení diagnostiky a léčby dědičných neuromuskulárních onemocnění dětí v ČR

Rozsah práce

Habilitační práce má 52 stran včetně přehledu publikací a výběru publikací v plném znění. Na prvních 36 stranách je úvod do neuromuskulární problematiky dětského věku, 10 stran je přehled vlastní literatury, závěrečná část jsou vybrané práce v plném znění.

V přehledu in extenso je prvním (5 publikací) a posledním autorem (5 publikací). V pěti případech jde o původní práci se souborem dat, 5x o kazuistiky (z toho jedenkrát soubor kazuistik). Dvě práce byly publikovány v České a slovenské neurologii a neurochirurgii, zbylé v zahraničních periodikách.

Zpracování tématu s ohledem na stav problematiky

Autorka v úvodu popisuje základní spektrum dětských pacientů s neuromuskulárními chorobami v neuromuskulárním centru FN Motol, charakter multidisciplinární péče a změny, které se na tomto poli udály během poslední dekády. Dále nastiňuje nové diagnostické metody (MR a UZ svalů) a možnosti molekulárně genetické diagnostiky geneticky podmíněných neuromuskulárních chorob.

Dále se podrobněji věnuje nejčastějším dědičným svalovým chorobám dětského věku: Duchenneově svalové dystrofii, pletencovým svalovým dystrofiím, myotonické dystrofii, facioskapulohumerální svalové dystrofii a kongenitálním svalovým dystrofiím a myopatiím. Rozebírá klinický obraz a u některých i možnosti terapeutického ovlivnění (dystrofinopatie).

V další kapitole rozebírá klasifikaci, patogenezi a základní klinické obrazy dědičných periferních neuropatií charakteru Charcot- Marie- Tooth u dětí. Podrobněji zmiňuje nejčastější typy CMT1.

V poslední části je nastíněna problematika spinální muskulární atrofie: etiologie, klasifikace, klinický obraz a diagnostika. Zvláštní pozornost věnuje novým terapeutickým možnostem této choroby, tedy léčbě nusinersenem, risdiplamem a abeparvovek onasemnogenem.

Dále komentuje okruhy svých prací, svůj podíl na jejich vzniku a publikační význam v kapitolách: dědičné periferní neuropatie, magnetická rezonance svalů a její role v diagnostice myopatií, diagnostika a léčba dědičných myopatií a spinální muskulární atrofie.

Použité metody a postupy

Práce se vesměs zabývají korelací klinického obrazu (fenotypu), pomocných vyšetření a biomarkerů (histologie, MR svalů etc. a definitivní etologické diagnózy cestou molekulárně genetického vyšetření. Jedna práce se týká kvality života pacientů se spinální svalovou atrofií, jedna popisem charakteru vlastního souboru pacientů s dystrofinopatií a jedna popisuje soubor nemocných léčených nusinersenem.

Kvalita docílených výsledků

Autorka se pohybuje na poli vzácných a ultravzácných onemocnění. Je tedy logické, že publikuje práce s menšími soubory nebo diagnostické kazuistiky. Využívá hojně mezinárodní spolupráci, 6 prací z uvedených in extenso vychází ze spolupráce s renomovanými zahraničními pracovišti.

Vyjádření k výsledku kontroly originality habilitační práce

Práce shrnuje dosavadní činnost Dr. Haberlové na poli dětských neuromuskulárních chorob. Zahrnuje především hereditární nemoci, na tomto poli vykonala rozsáhlou vědeckou i organizační práci. Data pocházejí z vlastních souborů nebo multicentrických prací. Publikace jsou originální, většina v renomovaných zahraničních časopisech. Podle web of science (WOS) má autorka 87 publikací ve WOS core collection, 623 citací (601 bez autocitací), 7,16 citace na jednu práci a H index 15 (kontrolováno 24. srpna 2021).

Stručný souhrn

Autorka předkládá originální práce publikované v renomovaných zahraničních časopisech založené na nejmodernějších diagnostických metodách (molekulárně genetická vyšetření, magnetická rezonance), je v ČR průkopnicí na poli nových, průlomových léčebných metod u dětí s genetickými onemocněními (spinální muskulární atrofie, dystrofinopatie). Její práce prokazují rozsáhlou mezioborovou spolupráci a aktivní zapojení do mezinárodní neuromuskulární komunity. Práce svým rozsahem a obsahem odpovídá nárokům kladeným na habilitační práci podle dotčených zákonných norem a řádu Univerzity Karlovy v Praze a doporučuji ji tak jako podklad pro habilitační řízení.

Otázky oponenta

1. Jaký je názor autorky na novorozenecký screening SMA a prekoncepční screening nejčastějších autosomálně recesivních vad?
2. Jaký bude vývoj nových technologií na poli myo MR a nových biomarkerů neuromuskulárních chorob

V Brně 24. srpna 2021

MUDr. Stanislav Vohánka, CSc, MBA

Zástupce přednosta Neurologické kliniky LF Masarykovy univerzity a FN Brno

Vedoucí neuromuskulárního centra ERN FN Brno

Předseda Neuromuskulární sekce České neurologické společnosti

