

Téma disertační práce: Vrozené vady čočky a předního segmentu oka

Developmental disorders of the lens and anterior segment of the eye

Autor: Mgr. Jana Jedličková (roz. Moravíková)

Pracoviště: Laboratoř pro studium vzácných nemocí, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1. LF UK, Ke Karlovu 2, 128 08 Praha 2

Posudek školitele

Mgr. Jana Jedličková pracuje v Laboratoři pro studium vzácných nemocí od roku 2017, kdy na našem pracovišti vypracovávala diplomovou práci. V roce 2018 zahájila své doktorské studium. Relativně vysoký počet patientských vzorků s onemocněním předního segmentu a kataraktou umožnil Mgr. Janě Jedličkové sledovat molekulárně genetické příčiny jednotlivých onemocnění.

Formální stránka disertační práce

Předložené disertační práce obsahuje 75 stran včetně referencí a seznamu publikací. Práce je psaná v českém jazyce, obsahuje všechny doporučené náležitosti a je vhodně členěna. Úvod obsahuje souhrn podstatných a aktuálních poznatků, které jsou nezbytné k vysvětlení cílů práce a dosažení výsledků. Převzaté údaje jsou patřičně citovány dle pravidel citační etiky.

Obsahová stránka disertační práce

Cílem disertační práce Jany Jedličkové byla molekulárně genetická analýza pacientů s výskytem katarakty a dysgenezí předního segmentu oka. Podkladem pro vznik disertační práce bylo 7 impaktovaných publikací, z toho 3 prvoautorské. Použita byla řada moderních i konvenčních metod, jako např. sekvenování nové generace, přímé sekvenování, bioinformatické a funkční analýzy včetně sestřihových vektorů.

Do výše zmíněných publikací bylo zahrnuto 51 pacientů z 23 rodin a 33 rodinných příslušníků prvního stupně. U těchto bylo identifikováno 24 kauzálních variant v kódujících, nekódujících i regulačních oblastech genů *PAX6*, *FTL*, *FOXC1*, *PITX2*, *FOXE3* a *CHRD11*.

Za zmínku stojí, že autorka v jedné ze svých prvoautorských prací jako druhá na světě identifikovala variantu n.37C>T v *MIR204* a potvrdila její podíl na vzniku chorioretinální dystrofie variabilně asociované s kolobomem duhovky, časně manifestující kataraktou a kongenitálním glaukomem, která byla v databázi OMIM vedena pouze s otazníkem.

Mgr. Jana Jedličková soustavně pracuje na objasnění molekulárně genetických příčin vzniku dysgenezí předního segmentu a katarakt. Ve sledované problematice se orientuje a dosažené výsledky připravuje k publikacím v zahraničních impaktovaných časopisech. Kromě 7 publikací týkajících se bezprostředně problematiky disertační práce, je spoluautorkou dalších 4 publikací.

Předkládaná disertační práce a zejména výsledky, které byli podkladem pro vznik publikací, svědčí o vysoké pracovní aktivitě Mgr. Jedličkové a její schopnosti vědecky pracovat. V průběhu svého doktorského studia se aktivně podílela nad rámec svých povinností na běžném chodu laboratoře a pomáhala se školením jiných studentů magisterského i doktorského studia. Její vědecká práce v rámci doktorského studia splňuje všechny podmínky a náležitosti pro udělení titulu Ph.D.



14.8.2023

Ing. Ľubica Ďudáková, Ph.D.

Laboratoř pro studium vzácných nemocí, 1. LF UK a VFN v Praze