



## Oponentský posudek disertační práce Jany Jedličkové "Vrozené vady čočky a předního segmentu oka"

Práce popisuje hledání genetických příčin vzácných nemocí předního segmentu oka. Spis má 74 stran samotné textové části a 7 příloh, které jsou na následujících 68 stranách. Jako podklad pro text disertační práce bylo použito 7 publikací, na kterých se autorka podílela. U 3 publikací z těchto 7 je první autorkou. Všechny publikace prošly recenzním řízením v kvalitních časopisech, dokonce 5 ze 7 je publikováno v časopisech spadajících dle impakt faktoru do 1. kvartilu v oboru (Q1). Kromě publikací, které byly podkladem pro disertační práci, má autorka podíl na dalších 4 publikacích, z toho dvě jsou publikovány opět ve velmi kvalitních časopisech z okruhu Q1. Pracoviště autorky je známo svým špičkovým přístupem k vědě, zapracováním nejmodernějších výzkumných postupů a kvalitními výsledky publikovanými v nejlépe hodnocených časopisech.

Celá práce je přehledně členěná a precizně zpracovaná. Pro ucelený přehled jsou voleny vhodné obrázky, tabulky a dále fotky nemocí oka, o kterých jednotlivé publikace pojednávají.

V úvodu práce autorka představuje samotné struktury oka, jeho embryonální vývoj a které geny a faktory jsou pro vývoj oka zásadní. Dále autorka uvádí do problematiky poruch vývoje předního segmentu oka a představuje skupiny chorob, které se projevují pouze postižením očí a skupinu chorob, u které je přítomný i systémový projev nemoci. Cíle práce jsou jasně stanoveny a vymezeny problematikou řešenou v jednotlivých publikacích. Následuje stručný výpis použitých metod, a poté již autorka představuje výsledky publikované v jednotlivých 7 publikacích s podrobnějším komentářem, obrázky, tabulkami. Následuje krátká diskuze, shrnutí, soupis literatury a přiložené publikace.

Výsledky práce, které byly publikované v recenzovaných časopisech, pomohly celosvětově posunout výzkum nemocí předního segmentu oka. Zároveň ale umožnily stanovit diagnózu pacientů, upřesnit prognózu a multidisciplinárním přístupem optimalizovat péči o tyto pacienty. Práce ukazuje na vysokou odbornost autorky, která se s přehledem orientuje jak v klinické problematice nemocí předního segmentu oka, tak v metodách vedoucích k objasnění genetických příčin těchto nemocí.

K práci mám tyto otázky.

1. Jaký je nyní diagnostický postup pro nemoci předního segmentu oka? A jak probíhala diagnostika před uplatněním výsledků uvedených v této práci?
2. Jaká je šance na objasnění – nálezu genetické příčiny u nemocí předního segmentu oka?
3. U genu *FOXE3* je popisována autozomálně recesivní i dominantní dědičnost. V příloze 4 je vysvětlena fenotypová a funkční analýza variant v genu *FOXE3* u 16 rodin z celého světa, kde jsou i 3 české rodiny. Jsou u nemocí oka popisovány i další geny s autozomálně recesivní i dominantní dědičností?

Ke spisu nemám výhrad a konstatuji, že disertační práce prokazuje předpoklady autorky k samostatné vědecké práci, k udělení titulu Ph.D. a doporučuji přijetí spisu jako podkladu k obhajobě.

Autorce blahopřeji a přeji mnoho úspěchů.

V Praze, 15. 9. 2023

doc. MUDr. Dana Šafka Brožková, Ph.D.

Neurogenetická laboratoř  
Kliniky dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol