



UNIVERZITA KARLOVA  
1. LÉKAŘSKÁ FAKULTA  
**KLINIKA PEDIATRIE A DĚDIČNÝCH PORUCH  
METABOLISMU**  
128 00 Praha 2, Ke Karlovu 2  
Přednosta: prof. MUDr. Tomáš Honzík, PhD.

p. Karolína Soukupová,  
email: karolina.soukupova@lf1.cuni.cz

### Posudek školitele

MUDr. Anna Čechová pracovala po dobu prezenčního studia ve studijním programu Biomedicína a studijním oboru Preventivní medicína a epidemiologie na Klinice pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN v Praze od roku 2017. Před nástupem na kliniku a do PSG studia působila od prosince 2016 do září 2017 na dětském oddělení nemocnice Karlovy Vary. MUDr. Anna Čechová úspěšně složila kmenovou zkoušku z pediatrie v roce 2019. Od září 2020 je na MD/RD.

Po celou dobu svého působení na klinice se věnovala nejen problematice klasické pediatrie, ale zaměřila se zejména na klinické projevy a preventivní aspekty závažných geneticky podmíněných metabolických onemocnění. MUDr. Anna Čechová přistupovala k řešení zadaných otázek cílevědomě, iniciativně a zodpovědně. Velmi aktivně se podílela na mezinárodní spolupráci v rámci Evropských referenčních center vysoce specializované péči o pacienty se vzácnými metabolickými onemocněními (MetabERN) a to zejména pro skupinu dědičných poruch glykosylace (CDGs). Z této mezinárodní spolupráce vychází stěžejních pět publikací (z celkových osmi prací) MUDr. Anny Čechové. Tři publikace se týkají doporučených postupů, guidelines, pro diagnostiku a management nejčastějších a léčitelných subtypů CDG (*J Inherit Metab Dis* 2019, 2020, 2021). Jedna multicentrická práce je originálním výzkumem (*Mol Genet Metab* 2021) a dále měla MUDr. Anna Čechová možnost připravit a podílet se na review sdělení ve spolupráci s objevitelem prvního onemocnění ze skupiny CDG (PMM2-CDG) s prof. Jaak Jaekenem (*Biochim Biophys Acta Gen Subj* 2021). MUDr. Anna Čechová obdržela v květnu 2021 Cenu Nadačního fondu Scientia za významnou publikaci. MUDr. Anna Čechová je dále od roku 2018 řešitelkou mezinárodní observační studie pacientů s PMM2-CDG (NCT03173300).

MUDr. Anna Čechová pracovala během svého postgraduálního studia velice svědomitě a stejně svědomitě plnila i své další pracovní povinnosti v rámci VFN i 1. LF UK. Doktorskou disertační práci s názvem „**Studium klinických, biochemických a molekulárně-genetických aspektů vybraných dědičných metabolických poruch**“ dokončila v září 2023.

Plně doporučuji, aby předložená doktorská disertační práce MUDr. Anny Čechové sloužila jako podklad při obhajobě doktorského titulu Ph.D.

V Praze dne 08.01.2024

Prof. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D.