



Posudek disertační práce

Studijní program:	PREVENTIVNÍ MEDICÍNA A EPIDEMIOLOGIE
Student/ka:	MUDr. Veronika Dvořáková
Název disertační práce:	Studium přirozeného průběhu vybraných mitochondriálních onemocnění
Školitel (jméno, adresa):	Prof.MUDr.Tomáš Honzík,Ph.D. , 1.Lékařská Fakulta, Univerzita Karlova, Praha
Oponent (jméno, adresa) :	Doc.MUDr.Vladimír Bzdúch,CSc., Detská klinika LFUK a NÚDCH, Bratislava
Hodnocení laskavě proveďte slovním komentářem a dále písmenem X do odpovídající šedé buňky.	

1. Forma disertační práce		
a) samostatná práce zpracovaná		X
b) tematicky uspořádaný soubor uveřejněných prací s komentářem a diskuzí		
Jsou-li v souboru uveřejněných prací dle písm. b) práce, jichž je doktorand spoluautorem, je vymezen podíl doktoranda a je doložen prohlášením spoluautorů o jeho přínosu k jednotlivým pracím?	Ano	
	Ne	

2. Aktuálnost tématu disertační práce					
X	Práce je velmi aktuální		... aktuální		... není aktuální
Zdůvodnění a komentář: Problematika mitochondriálních onemocnění nadobývá v poslednom období stále větší význam vzhľadom na nové technické možnosti diagnostiky. Ukazuje sa, že mitochondrie a ich poruchy zohrávajú významnú úlohu aj pri mnohých chronických poruchách nielen v detstve, ale aj v dospelosti, preto štúdium mitochondriových porúch je vysoko aktuálne.					

3. Cíle a hypotézy disertace – definice, adekvátnost, náročnost					
	Vynikající	X	Průměrná kvalita		Podprůměrná kvalita
Zdůvodnění a komentář: Cielom dizertačnej práce bolo opísať fenotypové spektrum 50 nositeľov mutácie m.3243A G pomocou vytvorenej databázy MELAS pacientov. v časovej ose priebehu ochorenia a detailne analyzovať variabilitu klinických prejavov u 48 pacientov s deficitom TMEM70 v rámci multicentrickej medzinárodnej spolupráce, súčasne demonštrovať význam medzinárodných registrov pri posudzovaní prirodzeného priebehu ochorenia u pacientov trpiacich vybranými					

vzácnymi dedičnými poruchami metabolizmu.
 Ciele boli adekvátne a primerane náročné a vychádzali z komplexnej analýzy vzácnych ochorení, do ktorých jednoznačne patria mitochondriálne ochorenia.

4. Metódy využité v disertácii - jejich voľba, adekvátnosť, náročnosť

<input checked="" type="checkbox"/>	Adekvátni, náročné	<input type="checkbox"/>	Hraniční, menej náročné	<input type="checkbox"/>	Neadekvátni
-------------------------------------	--------------------	--------------------------	-------------------------	--------------------------	-------------

Zdôvodnenie a komentár:

Metódy využité v disertačnej práci hodnotím ako adekvátne, primerané k vysokej úrovni pracoviska Ústavu dedičných metabolických porúch v Prahe, pri diagnostike mitochondriálnych ochorení.

5. Postup riešenia problému a výsledky disertácie

<input type="checkbox"/>	vynikajúci	<input checked="" type="checkbox"/>	nadprůměrné	<input type="checkbox"/>	průměrné	<input type="checkbox"/>	podprůměrné	<input type="checkbox"/>	Slabé
--------------------------	------------	-------------------------------------	-------------	--------------------------	----------	--------------------------	-------------	--------------------------	-------

Zdôvodnenie a komentár:

Velkým prínosom bol opis fenotypových prejavov pacientov s MELAS : prvá autorka v práci o MELAS z roku 2016, ako spoluautorstvo v práci veľkého súboru pacientov s deficitom TMEM70 z roku 2015. Bol i adekvátne zhodnotený význam medzinárodných registrov pri posudzovaní prirodzeného priebehu ochorenia u pacientov s vybranými vzácnymi dedičnými metabolickými poruchami.

Konkrétny prínos doktoranda / doktorandky:

Autorka sa podielala na klinickom vyšetrení pacientov s prípravou databázy pacientov s MELAS syndrómom s analýzou dát (prvá autorka publikácie), pri ďalších analýzach prispela ako spoluautorka k vysokej úrovni predložených prác.

--

6. Hlavní výsledky, nové poznatky, přínosy a jejich původnost– výsledky jsou:

<input type="checkbox"/>	původní	<input checked="" type="checkbox"/>	převážně původní	<input type="checkbox"/>	zčásti původní	<input type="checkbox"/>	nejsou původní
--------------------------	---------	-------------------------------------	------------------	--------------------------	----------------	--------------------------	----------------

Zdůvodnění a komentář (přehled hlavních výsledků):

Hlavným výsledkom disertácie je komplexná fenotypová analýza súboru MELAS pacientov, čo spadá do kategórie prevažne pôvodných výsledkov.

7. Uplatnitelnost výsledků disertační práce pro rozvoj oboru Preventivní medicína a epidemiologie, případně příbuzných oborů

<input checked="" type="checkbox"/>	vynikající	<input type="checkbox"/>	Nadprůměrná	<input type="checkbox"/>	průměrná	<input type="checkbox"/>	podprůměrná	<input type="checkbox"/>	Slabá
-------------------------------------	------------	--------------------------	-------------	--------------------------	----------	--------------------------	-------------	--------------------------	-------

Zdůvodnění a komentář:

Výsledky disertačnej práce autorky jednoznačne prispievajú k rozvoju odboru Preventivní medicína a epidemiologie a ďalších odborov, zvlášť pediatrie ako celku.

8. Splnění cílů disertační práce

<input type="checkbox"/>	Vynikající	<input checked="" type="checkbox"/>	Nadprůměrné	<input type="checkbox"/>	Průměrné	<input type="checkbox"/>	Podprůměrné	<input type="checkbox"/>	Nesplněno
--------------------------	------------	-------------------------------------	-------------	--------------------------	----------	--------------------------	-------------	--------------------------	-----------

Zdůvodnění a komentář:

Ciele, ktoré si autorka vytýčila v disertačnej práce boli splnené.

9. Publikování výsledků disertační práce - výsledky publikovány

<input checked="" type="checkbox"/>	byly	<input type="checkbox"/>	byly částečně	<input type="checkbox"/>	Nebyly	<input type="checkbox"/>	Nelze zjistit
-------------------------------------	------	--------------------------	---------------	--------------------------	--------	--------------------------	---------------

Zdůvodnění a komentář:

Výsledky disertační práce autorky boli publikované, no sú staršieho dáta.

10. Formální úprava disertační práce a její jazyková úroveň:

<input checked="" type="checkbox"/>	vynikající	<input type="checkbox"/>	Nadprůměrná	<input type="checkbox"/>	průměrná	<input type="checkbox"/>	podprůměrná	<input type="checkbox"/>	slabá
-------------------------------------	------------	--------------------------	-------------	--------------------------	----------	--------------------------	-------------	--------------------------	-------

Zdůvodnění a komentář:

K formální úpravě a jazykové úrovni disertační práce nemám žádné výhrady a vysoko ich hodnotím.

11. Celkové hodnocení disertační práce

Tvůrčí schopnosti v dané oblasti výzkumu student/ka:	Prokázal/a	<input checked="" type="checkbox"/>	Neproklázal/a	<input type="checkbox"/>
--	------------	-------------------------------------	---------------	--------------------------

Požadavky standardně kladené na disertační práce v daném oboru práce:	splňuje	<input checked="" type="checkbox"/>
	nesplňuje	<input type="checkbox"/>

Disertační práce požadavky uvedené v § 47 odst. 4 zákona č. 111/1998 Sb., o vysokých školách:	splňuje	<input checked="" type="checkbox"/>
	nesplňuje	<input type="checkbox"/>

Celková úroveň disertační práce je:

<input type="checkbox"/>	vynikající	<input checked="" type="checkbox"/>	nadprůměrná	<input type="checkbox"/>	průměrná	<input type="checkbox"/>	podprůměrná	<input type="checkbox"/>	slabá
--------------------------	------------	-------------------------------------	-------------	--------------------------	----------	--------------------------	-------------	--------------------------	-------

Zdůvodnění a komentář:

Autorka je súčasťou skúseného tímu pracovníkov, zaoberajúceho sa problematikou mitochondriových porúch, vyzdvihujem hlavne pôvodnú analýzu fenotypových príznakov MELAS syndrómu.

12. Vyjádření k výsledku kontroly originality práce

Prosím, vyjádřete se k výsledkům kontroly originality práce.

Prosím zhodnoťte také způsob, kvalitu a správnost uvedených citací.

V případě shody s již publikovaným obsahem, prosím, zhodnoťte, zdali je adekvátně zdroj citován.

Vyjádřete se souhrnně, zda-li lze práci považovat za původní/originální.

Čo sa týka originality práce, originalite zodpovedá hlavne analýza dát v súbore pacientov s MELAS syndrómom. Kvalita citácií v práci bola adekvátna.

13. Disertační práci k obhajobě

doporučuji



nedoporučuji

14. Otázky k obhajobě

1. Pri deficite TMEM70 sa v krízových stavoch vyskytuje hyperamonémia. Mohli by byť títo pacienti liečení aj pomocou carbaglu ?

2. MELAS syndróm, mimoriadne fenotypovo heterogénne ochorenie, je vo viac ako 80% spôsobené mutáciou m.3243 A G v géne MT-TL1. Okrem tejto mutácie boli opísané ďalšie mutácie, spôsobujúce fenotyp MELAS. Bola u nich dokázaná korelácia fenotypu s genotypom ?

Datum: 31.10.2024

Jméno a podpis oponenta:

doc.MUDr.Vladimír Bzdúch,CSc.