

IČO: 652 697 05, DIČ: CZ65269705, Bankovní spojení: 71234621/0100
Nositel certifikátu ISO 9001:2000
www.fnbrno.cz

Doc. MUDr. Ondřej Hrušák, Ph.D.
Univerzita Karlova v Praze
2. Lékařská fakulta
V Úvalu 84
150 06 Praha 5- motol

Vaše zn.: - 75/10- IT

V Brně dne 17/08/2010

Posudek doktorské disertační práce MUDr. Lucia Baránková: *Molekulárně genetická a klinicko neurologická vyšetření u autosomálně recesivních forem dědičných neuropatií Charcot- Marie-Tooth.*

Vážený pane děkane,

dovolte, abych se vyjádřil k předložené práci. Disertační práce má včetně příloh 65 stran. Popisuje problematiku autosomálně recesivních forem CMT a zaměřuje se na dva geny, které jsou součástí projektu. Jde o gen kódující periaxin a gen kódující protein označovaný jako GDAP1. Cílem práce je zjištění frekvence těchto genů a jejich mutací v české populaci nemocných s hereditárními neuropatiemi a jejich klinická charakteristika. Těchto cílů bylo vcelku dosaženo. U klinické a elektrofyziologické charakterizace bych uvítal srovnání s ostatními častějšími typy. To by ukázalo, zda se jedná o znaky distinktivní použitelné ke klinické rozvaze o pořadí molekulárně genetických vyšetření či nikoliv. Jinými slovy, zda podle klinického obrazu můžeme soudit na tato postižení nebo zda musíme spoléhat pouze na genealogickou charakteristiku a frekvenci zastoupení genů a defektů v dotčené populaci.

Práce týkající se GDAP genu byla publikována v časopisu Neuromuscular disorders, což je prestižní impaktovaný časopis WMS (World Muscle Society) zaměřený na hereditární nervosvalové choroby. Práce byla citována 7x (Web of Science, srpen 2010). Druhé téma (mutace v genu pro periaxin) publikovala taktéž jako první autorka v European Journal of Neurology, což je taktéž prestižní impaktovaný časopis Evropské federace neurologických společností (EFNS). Práce, která vyšla v červnu 2008 nebyla dosud citována. Souhrnný H index autorky je 3.

Domnívám se, že MUDr. Baránková prokázala předpoklady pro samostatnou tvořivou vědeckou práci a publikační schopnosti a doporučuji udělení titulu Ph.D.

S pozdravem

MUDr. Stanislav Vohánka, CSc, MBA
Zástupce přednosta Neurologické kliniky FN Brno pro LPP
Předseda Neuromuskulární s. ČNS

svohanka@fnbrno.cz

Tel. +420 532 232 502

Fax. +420 532 232 249

Přílohy: Disertační práce