

Posudek na disertační práci MUDr. O. Hradského „Genetické aspekty Crohnovy choroby“

Disertační práce je zaměřena na studium genetické predispozice ke vzniku Crohnovy choroby. Zvolené téma je aktuální a důležité, byť prevalence onemocnění z něj nečiní zásadní zdravotní problém v České republice. Autor zvolil adekvátní a moderní metodické postupy molekulární genetiky.

Získané výsledky byly publikovány v několika impaktovaných zahraničních časopisech a odráží výrazný rozvoj znalostí o dané problematice v posledních několika letech. Aplikant postupně zahrnoval do replikačních studií pro řešení zvoleného tématu nejaktuálnější výsledky publikované ve světové literatuře a pozvolna rozšiřoval skupinu sledovaných pacientů.

Vlastní disertační práce je stylisticky dobrá, bez chyb (vyskytuje se tam pouze několik drobností, např. neshoda udávaného věku pacientů v textu a v tabulce druhé publikace) a adekvátně doplněná tabulkami a grafy s jednou výjimkou - pokud autor odkazuje na barevné rozlišení v Obrázku č. 2, neměl by vložit černobílou kopii. Text tezí je oproti tomu občas kostrbatý a čte se poměrně obtížně. Navíc v kapitolách 5 a 6 autor nepoužívá tečky, ale čárky na konci vět.

Disertace má, v porovnání s ostatními částmi, poměrně rozsáhlý úvod. Je to dáno i tím že, v práci předkládané, výsledky byly publikovány v odborných časopisech. Přesto se domnívám, že alespoň krátké shrnutí charakteristik analyzovaných pacientů a kontrol, sumář či konkrétnější shrnutí výsledků by disertační práci výrazně pomohlo.

K práci mám několik drobných připomínek.

1/ charakteristika kontrolního souboru je velice vágní, bližší charakteristika výběru jedinců by byla vhodná

2/ je škoda, že autor na závěr nedoplnil kompletní analýzu všech variant, které byly u pacientů/kontrol analyzovány

3/ autor se zmiňuje o potenciálních negenetických rizikových faktorech rozvoje Crohnovy choroby, ale nijak neporovnává jejich „sílu“ s OR presentovanými pro jednotlivé genetické varianty

4/ práci by prospělo, pokud by bylo uvedeno, do jaké míry se aplikant podílel na selekci a léčbě pacientů, genetických analýzách či statistickém vyhodnocování výsledků.

Na základě předložené disertace a přehledu odborných publikací

d o p o r u č u j i

udělit vědecký titul Ph.D. MUDr. O. Hradskému.