



# UNIVERSITA KARLOVA V PRAZE

## 2. lékařská fakulta

Klinika dětské hematologie a onkologie

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

přednosta Prof. MUDr. Jan Starý, DrSc.

Tel.: +420 2 2443 6400

Fax: +420 2 2443 6420

V Praze dne: 6.10.2011

### Posudek disertační práce Mgr. Heleny Handrkové „Molecular mechanisms of Diamond-Blackfan anemia“

Autorka v úvodu poznamenává, že práce je koncipována pro čtenáře, který je zběhlý v molekulární biologii, genetice a biochemii, a nikoliv pro lékaře, který může část věnovanou klinickým projevům a léčbě DBA považovat za příliš popisnou. Ve skutečnosti platí jen první část tohoto tvrzení, neboť i z pohledu lékaře (může-li se za něj oponent ještě považovat) je práce přesná, informativní a vyvážená. Celkově je práce koncipována velmi dobře, přináší logický a utříděný vhled do problematiky DBA, s řadou zajímavých podrobností, a přesto je dobře čtivá. Angličtina je dobrá, gramaticky správná (může-li oponent posoudit), s naprostým minimem překlepů nebo jiných formálních chyb.

Úvod práce do detailů shrnuje současné znalosti biologie ribosomu a ribosomálních proteinů, dále známá fakta o spojení defektů v genech pro ribosomální proteiny a erythropoesy, specificky s patogenezí DBA. Stručněji jsou popsány projevy DBA a léčebné modalities, včetně předpokládaného mechanismu jejich účinku. Ve výsledcích jsou shrnuty závěry původních prací skupiny – jejich kvalitu oponentovi nepřísluší posuzovat, neboť prošly oponentním řízením v kvalitních časopisech *Human Mutation* a *BBA Proteins and Proteomics* (IF 5,956 a 2,773).

Zásadní námítky k práci oponent nemá, přimlouvá se jen za nepoužívání zkrácených tvarů sloves v angličtině v odborném textu (*doesn't, haven't...*) – není to v odborném jazyce zvykem. Ke kvalitě výsledků i disertační práce by oponent rád autorce pogratuloval a položil jí dvě doplňující otázky:

Existují familiární výskyty DBA? Existuje nějaký genetický nebo funkční vztah mezi familiární transienční erytroblastopenií a DBA?

Může autorka diskutovat či spekulovat o vztahu mutací v RP k nehematologickým fenotypovým projevům DBA?

Závěrem oponent konstatuje, že práce Mgr. Heleny Handrkové je velmi kvalitní, splňuje podmínky pro ukončení studia a doporučuje po jejím obhájení udělit titul Ph.D.

Prof. MUDr. Jan Trka, Ph.D.

CLIP – Childhood Leukaemia Investigation Prague

vedoucí Laboratorního centra Kliniky dětské hematologie a onkologie 2.LF UK a FN Motol

V úvalu 84

15006 Praha 5

Tel: (+420)224436580

Fax: (+420)224436521

e-mail: jan.trka@lfmotol.cuni.cz