

Vážený pan

Prof. MUDr. Jiří Kraml, DrSc.

Předseda oborové rady doktorského studijního programu

biochemie a patobiochemie

Univerzita Karlova v Praze

Děkanát 1. lékařské fakulty

Kateřinská 32

Praha 2

121 08

Oponentský posudek na dizertační práci

Název: Význam laktátu v diagnostice mitochondriálních onemocnění u dětí

Autor: MUDr. Martin Magner

Klinika dětského a dorostového lékařství, Univerzita Karlova v Praze, 1. lékařská fakulta a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Oponent: Doc. MUDr. Dagmar Procházková, Ph.D.

Pediatrická klinika LF MU Brno a FN Brno

Dizertační práce MUDr. Martina Magnera je koncipována jako komentovaný soubor 6 publikovaných vědeckých prací. Jedná se o 5 původních prací a 1 přehledový článek. Komentovanému souboru publikovaných prací je věnováno 71 stran textu, včetně seznamu literatury. V komentáři k publikovaným studiím je samostatně uveden cíl studie, metodika, výsledky, diskuze a závěr.

Těžištěm práce jsou tedy publikace, které se zabývají problematikou dědičných poruch metabolismu se zřetelem na poruchy mitochondriální. Přehledová práce podává ucelený pohled na tuto problematiku. Velmi zajímavé jsou původní práce autora v časopisech s definovaným impakt faktorem.

Doktorská disertační práce je zaměřena komplexně na význam laktátu v diagnostice mitochondriálních poruch u dětí. Téma práce je velmi aktuální jak z hlediska vědeckého, tak z hlediska možnosti klinické aplikace a zabývá se důležitou problematikou dětského věku. Úvodní část s literárním přehledem je psána

jasně a vede přímočaře k definici cílů práce. Pojednává o současném stavu poznání a čtenatel získává nové poznatky o této problematice. Z dizertační práce je jasné patrné, že její cíle zaměřené na poměrně specifické problémy mitochondriálních poruch byly splněny. Výsledky jsou nejen prioritní, ale i zásadní pro další rozvoj v této oblasti. Komentář k souboru vybraných publikací je psán věcně a stručně, což je v tomto případě ku prospěchu věci. Autor vybral, vysvětlil a komentoval nejvýznamnější výsledky přiložených prací: stanovení laktátu v likvoru představuje spolehlivý marker v diferenciální diagnostice dětí s mitochondriální poruchou oproti dětem s epilepsií. Závažnost příslušného fenotypu mitochondriální poruchy je pro tíži laktátové acidozy důležitější než vlastní syndrom. Časná prezentace mitochondriální poruchy je obvykle spojena s těžkou laktátovou acidozou. V závěru navrhuje diagnostický algoritmus pro novorozence s podezřením na mitochondriální onemocnění.

Po stránce formální úpravy je práce velmi dobře a přehledně zpracována.

Vzhledem ke skutečnosti, že práce je založena na publikacích v časopisech s kvalitním recenzním řízením, není mojí ctižádostí oponovat již oponované. Následující dotazy se proto vztahují k doktorské dizertační práci jako celku a k některým jejím obecnějším souvislostem a měly by být spíše podnětem k diskusi koncepčního charakteru.

Otázky pro autora:

1/ Můžete popsat současné možnosti genetického poradenství a možné prenatální diagnostiky mitochondriálních poruch se zřetelem na Vámi studovanou problematiku?

2/ V práci uvádíte písemné práce. Byly výsledky Vaší práce předneseny i ústně odborné veřejnosti?

Závěr:

Předkládaná dizertační práce je velmi kvalitní dílo, shrnující výsledky vlastní práce uchazeče, které autor publikoval v kvalitních národních a mezinárodních časopisech.

Dizertační práce tak prokazuje předpoklady autora k samostatné tvořivé vědecké práci a k udělení titulu „Ph.D.“ za jménem. Proto doporučuji práci k obhajobě a k dalšímu řízení ve smyslu příslušné legislativy.

V Brně dne 2. listopadu 2011

Doc. MUDr. Dagmar Procházková, Ph.D.

Fakultní nemocnice Brno
Pediatrická klinika
Černopolní 9, 625 00 Brno

①

