



Department of Pediatrics
Charles University, 1st Faculty of Medicine

Ke Karlovu 2, 128 08 Prague 2, Czech Republic
Tel./ Fax: + 420 224 910 478

Posudek školitele

Dizertant: MUDr. Mohamed Sameh Anwar Hussein Farrag

MUDr. Farrag započal prezenční formu doktorandského studia v biomedicině (OR4 – „Biochemie a patobiochemie“) dne 1. října 2006. Po třech letech prezenčního studia přešel do kombinované formy studia, pracoval jako vědecký pracovník Kliniky dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN v Praze. Zájem Dr. Farraga se soustředil na problematiku chronických porfyrií a jejich molekulární patologii, oblast, která je tradičně studována na pracovišti školitele. Školitelem specialistou byl prof. Dr. Hassan Farghali, DrSc, bývalý přednosta Farmakologického ústavu 1. LF UK v Praze.

Dr. Farrag si ve velmi krátké době osvojil řadu metod molekulární biologie a genetiky. Pracoval s velkým nadšením a nasazením a v krátké době byl schopen proniknout do komplexní problematiky molekulární patologie u porfyrií a do analýzy genů, jejichž mutace tato onemocnění způsobují. Studium syntézy a degradace hemu přináší v mnoha ohledech nové nálezy s přímou reflexí v diagnostice a terapii porfyrií.

Dokonalé zvládnutí širokého spektra molekulárně-biologických metod otevřelo MUDr. Farragovi cestu k účasti v řadě projektů. Při řešení těchto projektů byla jeho účast důležitá, účastní se řešení projektu GAUK, UNCE (204011), PRVOUK (P24/LF1/3), projektu GAČR (Centrum excelence, 14-36804G). Dr. Farrag přednesl řadu sdělení na odborných sjezdech doma i v zahraničí. O molekulární diagnostice porfyrií přednášel také v rámci seminářů Kliniky dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN v Praze.

Doktorand předkládá disertační práci – „*MOLECULAR PATHOLOGY OF SELECTED PORHYRIAS WITH SKIN MANIFESTATION*“. Práce je psána velmi dobrou angličtinou, celkový rozsah práce je 97 stran, citace obsahují 172 položek. Po obsahové i formální stránce má dizertační práce MUDr. Farraga vynikající úroveň. Základem předkládané dizertace jsou dvě k publikaci přijatá prvoautorská sdělení dizertanta. Vlastní prezentaci prací je předřazen velice zasvěcený a dobře dokumentovaný úvod a obecná metodická část. Cílem práce byla molekulární analýza genu *UROD* u pacientů s pozdní kožní porfyrií (PCT) a hepatoerythropoetickou protoporfyrií (HEP) a dále genu *FECH* u pacientů s erythropoetickou protoporfyrií (EPP). Byly popsány nové mutace v genu *UROD* u pacientů egyptského původu s onemocněním HEP a mutace v genu *FECH* u pacientů českého a slovenského původu s onemocněním EPP. Byla provedena analýza 624 alel u nepříbuzných jedinců z běžné české populace. Bylo prokázáno, že frekvence alely C v české populaci je 5,5 %, podobně jako je v kavkazské západoevropské populaci. Práce přináší originální výsledky, jsou ve své oblasti důležité a lze předpokládat, že jejich citovanost bude narůstat.

Vnitřní oponentura na pracovišti proběhla 20. dubna 2015, práce Dr. Farraga byla velmi kladně hodnocena, byly navrženy drobné formální úpravy, které byly velmi rychle zabudovány do připravované dizertace. **MUDr. Mohamed Sameh Anwar Hussein Farrag je široce vzdělaný, vysoce motivovaný student doktorského programu v biomedicině. Jako školitel plně doporučuji obhajobu jeho PhD thesí.**

V Praze dne 1. srpna 2015

Prof. MUDr. Pavel Martásek, DrSc, školitel