

*Ubr  
Rok v oje: 30/12 MF*

## **Posudek oponenta habilitační práce**

### **Masarykova univerzita**

**Fakulta** Lékařská fakulta MU  
**Habilitační obor** Lékařská imunologie

**Uchazeč** MUDr. Tomáš Freiburger, Ph.D.  
**Pracoviště** Genetická laboratoř CKTCH  
**Habilitační práce** Genetické faktory modifikující průběh primárních poruch tvorby protilátek

**Oponent** prof. MUDr. Martin Petřek, CSc.  
**Pracoviště** Lékařská fakulta Univerzity Palackého v Olomouci

### **Posudek:**

Ve své habilitační práci, která je souborem publikovaných rukopisů se stručným vloženým komentářem, dr. Freiburger pokrývá dlouhé časové období patnácti let - od r. 2001 do r. 2015. Sjednocujícím momentem spisu představuje téma primárních imunodeficitů s defektem tvorby protilátek, resp. výzkum a vyšetřování jejich genetického podkladu a činitelů modifikujících jejich průběh. Na konci spisu je jako bod 6 uveden nečíslovaný seznam příloh obsahující na třicet položek rozdělený do dílčích tematických celků, z nichž některé jsou součástí spisu, na jiné pak autor jen odkazuje.

V úvodu se habilitant zabývá stručně historií, praktickým významem molekulárně genetické diagnostiky primárních imunodeficitů a v závěru podává náčrt etických aspektů. Mezi úvodem a závěrem spisu autor vložil své komentáře na dílčí témata, ke kterým jak již bylo zmíněno, vkládá své práce, popř. na ně odkazuje. Dva rovnoměrně zastoupené celky předložených rukopisů představují a) genová variabilita s přímým, kauzálním patogenetickým dopadem (např. u X-vázané agamaglobulinémie), b) variabilita, která modifikuje průběh choroby včetně polymorfních systémů genů přirozené imunity nebo Hlavního histokompatibilního komplexu (HLA).

Text komentáře je psán úsporně, doprovází jej jedna tabulka v rozsahu pěti stran, jak autor uvádí převzatá z klasifikace primárních imunodeficitů publikované

mezinárodním výborem expertů. Jiná dokumentace je pak součástí některých prací. Po formální stránce je práce, resp. komentáře bez gramatických chyb či překlepů, kopie části přiložených prací jsou horší kvality.

### **Dotazy oponenta k obhajobě:**

K habilitační práci mám následující dotazy, z části se dotýkají problematiky, kde se naše práce rámcově setkaly:

1. Můžete, prosím, rozvést nálezy týkající se HLA u COVID?
2. Metoda k detekci alel a haplotypů *MBL2*, kterou popisujete ve svém komentáři (str. 39) jako „novou“, pochází z Vaší práce publikované v r. 2004. Lze se na ni stále takto dívat?
3. Jaký je Váš názor na „Direct-to-Consumer Genetic Testing“, zejména v oblasti Vaší práce?

### **Závěr:**

Ve své habilitační práci dr. Freiberger navazuje na brněnskou imunologickou školu a ve spolupráci se svými mentory / školiteli a dalšími kolegy ji obohacuje o nový, genetický pohled. V tom spočívá přínos jeho habilitační práce pro obor Lékařská imunologie.

Konstatuji, že habilitační práce dr. T. Freibergera „Genetické faktory modifikující průběh primárních poruch tvorby protilátek“ splňuje požadavky standardně kladené na habilitační práce v oboru Lékařská imunologie.

V Olomouci, dne 13. prosince 2015

