Příloha 9: Stanovisko habilitační komise k návrhu na jmenování docentem

Masarykova univerzita	
Fakulta	Lékařská fakulta MU
Habilitační obor	Lékařská biologie
Uchazeč	RNDr. Lenka Fajkusová, CSc.
Pracoviště	**Centrum molekulární biologie a genové terapie, Interní hematologická a onkologická klinika**
Habilitační práce	Molekulární diagnostika vybraných dědičných nemocí

Složení komise:	
Předseda	Prof. MUDr. David Šmajs, Ph.D. Lékařská fakulta MU v Brně
Členové	Prof. Ing. Petr Dvořák, CSc. Lékařská fakulta MU v Brně
	Prof. MUDr. Milan Macek Jr., DrSc., Lékařská fakulta UK v Praze
	Doc. RNDr. Ivan Rychlík, Ph.D. Výzkumný ústav veterinárního lékařství v Brně
	Doc. RNDr. Alexandr Nemec, PhD. Státní zdravotní ústav v Praze

Stanovisko habilitační komise:

Hodnocení vědecké kvalifikace uchazeče

Dr. Fajkusová je absolventkou přírodovědecké fakulty MU, kde promovala v r. 1987. Poté působila ve dvou výzkumných ústavech, nejprve ve Výzkumném ústavu čistých chemikálií v rámci podniku Lachema Brno a později v letech 1992 - 2002 ve Výzkumném ústavu zdraví dítěte v Brně. V roce 2002, po zrušení tohoto ústavu a jeho začlenění do Fakultní nemocnice v Brně, pracuje v Centru molekulární biologie a genové terapie na Interní hematologické a onkologické klinice Fakultní nemocnice v Brně, kde je současně od roku 2002 vedoucí Sekce dědičných neuromuskulárních nemocí a od roku 2007 vedoucí Sekce vrozených genetických chorob.

Dr. Fajkusová se ve svém výzkumném zaměření dlouhodobě věnuje studiu molekulární podstaty dědičných monogenních nemocí, interpretaci vztahu genetických odlišností a jejich významu pro symptomatologii onemocnění a také klinické interpretaci genetických nálezů. Dr. Fajkusová publikovala celkem 49 původních recenzovaných článků, přičemž 44 publikací je uveřejněno v mezinárodních odborných časopisech. Jedná se přitom o

velice kvalitní časopisy s náročným recenzním řízením, jako např. časopis PLoS One, Atherosclerosis, Journal of Atherosclerosis and Trombosis, Clinica Chimica Acta, Neuromuscular Disorders, Clinical Biochemistry, BMC Medical Genetics, Human Mutations a další. Souhrnným impakt faktor všech publikací je přes 118 a Dr. Fajkusová je přitom u 18 prací prvním nebo korespondenčním autorem. Celkově byly její odborné publikace citovány více než 200x, a to s vyloučením autocitací. Její H-index má hodnotu 10. Dr. Fajkusová je také autorkou tří kapitol v odborných knihách vydaných ve vydavatelství Galén a Nova Science Publishers.

Dr. Fajkusová je také často zvána na odborné konference, kde prezentovala 6 vyžádaných přednášek, a to jak na tuzemských, tak i mezinárodních konferencích. Dále publikovala 30 sdělení ve formě abstrakt ze zahraničních konferencí a absolvovala 33 aktivních prezentací na zahraničních odborných fórech.

Mezi nejvýznamnější výsledky Dr. Fajkusové patří práce, která mapuje výskyt mutací v genu *CLCN1* u pacientů s kongenitální myotonií v ČR a která také, na základě dalších analýz, predikuje dominantní nebo recesivní model dědičnosti dané mutace. Další významným výzkumným tématem je práce mapující výskyt mutací v genu *PAH* u pacientů s hyperfenylalaninémií v ČR, včetně analýzy rozsahu a závažnosti klinických nálezů u pacientů. Významná je také studie mapující rozsáhlé delece v genu *LDLR* u pacientů s familiální hypercholesterolémií a stanovující mechanizmy jejich vzniku. Poprvé byl popsán mechanismus „non-homologous end joining (NHEJ)“ jako příčina vzniku delece v genu LDLR.

Práce Dr. Fajkusové byla podpořena celkem 12 grantovými projekty financovanými zejména IGA MZ ČR, MŠMT a GA AVČR, přičemž Dr. Fajkusová byla v devíti případech hlavní řešitelkou projektu a ve třech případech spoluřešitelkou. U šesti grantů Dr. Fajkusová dosáhla při řešení grantového úkolu hodnocení „vynikající výsledky s mezinárodním významem“. Navíc je Dr. Fajkusové také nositelkou Čestného uznání ministra zdravotnictví ČR za řešení projektu NR8087 - Diagnostika neurodegenerativních svalových poruch pomocí analýzy mRNA/DNA vytypovaných genů a chromosomálních lokusů (2004-2006, MZ0/NR).

Dr. Fajkusová je aktivní členkou výboru Společnosti lékařské genetiky České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně a pravidelně se podílí na organizování konferencí „Dědičné metabolické poruchy“ buď jako členka pracovního nebo jako součást organizačního výboru.

Publikační a vědecká aktivita Dr. Fajkusové a citovanost jejích prací významně překračuje stanovenou habilitační normu.

Závěr:

Vědecká kvalifikace uchazečky ***odpovídá*** požadavkům standardně kladeným na uchazeče v rámci habilitačních řízení v oboru Vnitřní lékařství na MU.

Hodnocení pedagogické způsobilosti uchazeče

Pedagogická aktivita Dr. Fajkusové na LF zahrnuje od roku 2012 jak pregraduální výuku interní propedeutiky, tak také vnitřního lékařství v rámci předpromoční praxe. Dr. Fajkusová se podílí od roku 2007 také na pravidelné pregraduální výuce na PřF MU v předmětu Aplikovaná genomika a proteomika – příběhy moderní vědy a od roku 2010 v předmětu Molekulární diagnostika vrozených poruch (v tomto předmětu vede jak přednášky, tak také laboratorní cvičení). Dr. Fajkusová byla a je také školitelkou několika bakalářských a diplomových prací a vedla nebo vede devět prací disertačních. Dvě disertační práce postgraduálních studentů pod vedením Dr. Fajkusové již byly obhájeny. Autorsky se podílela také na výukových textech včetně monografie „Molekulární hematologie“ (Galén) a zahraničních výukových textech (Nova Science Publishers).

Závěr: Pedagogická způsobilost uchazeče ***odpovídá*** požadavkům standardně kladeným na uchazeče v rámci habilitačních řízení v oboru Lékařská biologie na MU.

Hodnocení habilitační práce uchazeče

Obsah habilitační práce odpovídá vědeckému zaměření uchazečky a věnuje se studiu molekulární podstaty několika neuromuskulárních nemocí, vybraných kožních onemocnění a také vybraných dědičných metabolických onemocnění. Zabývá se také klinické interpretaci genetických nálezů.

Oponenti vysoce hodnotili přínos práce Dr. Fajkusové a shodli se, že výsledky prezentované v habilitační práci jednoznačně splňují požadavky standardně kladené na habilitační práce v oboru Lékařská biologie.

Závěr: Úroveň habilitační práce uchazečky ***odpovídá*** požadavkům standardně kladeným na habilitační práce v oboru Lékařská biologie na MU.

Výsledek tajného hlasování komise

počet členů komise		5
počet členů komise přítomných hlasování		5
počet odevzdaných hlasů		5
z toho	kladných	5
	záporných	0
	neplatných	0

Návrh komise

Na základě výsledku tajného hlasování následujícího po zhodnocení vědecké kvalifikace, pedagogické způsobilosti a úrovně habilitační práce uchazeče předkládá komise Vědecké radě Lékařské fakulty Masarykovy univerzity návrh

[X] jmenovat uchazeče docentem v oboru Lékařská biologie [ ]

Brno, dne 8. 10. 2014 .

Prof. MUDr. David Šmajs, Ph.D.

Prof. Ing. Petr Dvořák, CSc.

Prof. MUDr. Milan Macek Jr., DrSc.,

Doc. RNDr. Ivan Rychlík, Ph.D.

Doc. RNDr. Alexandr Nemec, PhD.