

Posudek oponenta habilitační práce

Masarykovy universita

Fakulta: Lékařská

Habilitační obor: Vnitřní lékařství

Uchazeč: As. MUDr. Tomáš Novotný, Ph.D.

Pracoviště: Interní kardiologická klinika

Habilitační práce: **Molekulárně-genetické aspekty maligních komorových arytmí a náhlé srdeční smrti**

Oponent: Prof. MUDr. Jan Janoušek, Ph.D.

Pracoviště: Dětské kardiocentrum, FN v Motole, Praha

1. Rozbor práce

1.1. Rozsah práce a dokumentace

Jedná se o komentovaný soubor 17 prací publikovaných v oponentovaných z více než poloviny impaktovaných a většinou zahraničních časopisech (viz Tabulka). Jednotlivé publikace svými tématy odpovídají názvu habilitační práce a představují logický a navazující výzkum v dané oblasti. Komentář k jednotlivým pracím je psán česky s adekvátním použitím odborné terminologie. Anglické publikace zahrnuté do habilitační práce jsou psány jazykově i odborně dobrou angličtinou. Habilitační práce je členěna na Úvod, dva tematické oddíly, Závěr a Seznam literatury. Na začátku obou tematických oddílů je krátký úvod do příslušné problematiky a před každou zařazenou prací jsou uvedeny komentáře shrnující její hlavní výsledky. Odkazy na literární zdroje uvedené v doprovodném textu jsou adekvátní a svědčí o dobré orientaci autora ve světovém písemnictví. Doprovodný text zároveň umožňuje rychlou orientaci v problematice i relativnímu laikovi. Současně vhodně dokladuje důvodnost jednotlivých vlastních studií zahrnutých do habilitační práce.

Tabulka: Přehled publikací zahrnutých do habilitační práce

Typ autorství	Časopis s IF	Časopis bez IF
1. autor	4	5
Spoluautor	6	2

1.2. Zpracování tématu

Autor se ve svém vědeckém bádání a klinické praxi dlouhodobě konsekventně věnuje tématu genetických aspektů maligních komorových arytmií a náhlé srdeční smrti. Z jednotlivých prací je patrné, že si v průběhu let vždy vybíral aktuální témata v té době málo literárně rozpracovaná. Práce svědčí o hlubokém pochopení složitosti molekulární genetiky srdečních arytmií na pozadí rychle se měnících diagnostických možností a také problematiky klinické interpretace genetických nálezů. Jednotlivé práce mají jednoznačně inovační potenciál. Za nejdůležitější považuji následující výsledky:

1. Unikátní popis homozygotní mutace u syndromu Romano-Ward bez spojení s hluchotou (2006, 2010)
2. Nové poznatky v oblasti fenotypické elektrokardiografické diagnózy vrozeného syndromu dlouhého QT intervalu se zahrnutím zátěžového EKG vyšetření (2004, 2012)
3. Snaha o charakteristiku genetického pozadí maligních komorových arytmí v běžné populaci za použití sledování variant genů pro iontové kanály (2011-2013)

Vzhledem k publikaci výsledků v oponovaných většinou impaktovaných a převážně zahraničních časopisech, mezi nimiž nechybí ani prestižní tituly, nelze než označit literární zázemí prací, vhodnost použitých metod a postupů, kvalitu docílených výsledků, náležitost jejich statistického zpracování a prezentace a následný rozbor výsledků za zcela adekvátní a odpovídající současným standardům světově srovnatelné vědecké práce. Mám pouze jednu výhradu způsobenou nejspíše formulační chybou: Na stránce 44 je věta s hodnocením výsledků dvou cizích prací uvádějící, že hodnota QTc nad 480 ms ve 4. minutě restituce ergometrického testu má 100 % sensitivitu pro identifikaci nosičů mutací genů pro LQTS. Domnívám se, jedná spíše o specificitu.

2. Souhrnné stanovisko k habilitační práci

Práce přináší nové významné vědecké poznatky v oblasti molekulárně-genetického pozadí maligních komorových arytmí a vhodně doplňuje současné znalosti. Jednotlivé části habilitační práce jsou publikovány v kvalitních většinou impaktovaných zahraničních periodících a prošly tak světově standardním recenzním procesem.

Na habilitanta mám následující dotazy:

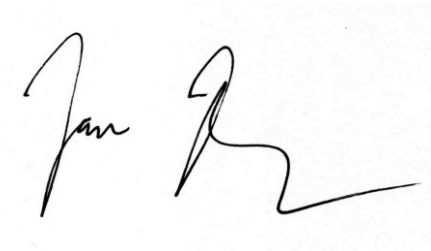
1. Jak předpokládaně změní rychlé zavádění next generation sequencing (NGS) přístup k diagnostice hereditárních arytmiických syndromů?
2. Jaký má NGS do budoucna potenciál pro odhalování složitějšího genetického pozadí maligních komorových arytmí v běžné populaci?

3. Závěrečné doporučení

Habilitační práce MUDr. Tomáše Novotného „Molekulárně-genetické aspekty maligních komorových arytmí a náhlé srdeční smrti“ **splňuje** požadavky standardně kladené na habilitační práce v oboru vnitřního lékařství. Doporučuji práci přijmout v předložené formě a na jejím základě doporučuji udělit titul docent.

14. 12. 2014

Prof. MUDr. Jan Janoušek, Ph.D.

A handwritten signature in black ink, appearing to read "Jan Janoušek". The signature is written in a cursive style with a long horizontal stroke at the end.