

Oponentský posudek na habilitační práci MUDr. Juraje Staníka, PhD.

„Monogénový diabetes mellitus na Slovensku“

Předložená práce mapuje autorovu experimentální práci za posledních 10 let. Základním tématem jeho vědeckého zájmu je molekulárně- genetická patogeneze monogenních forem diabetu na Slovensku s cílem zlepšení etiologické diagnostiky a stanovení specifické terapie osob s těmito typy diabetu. Studie, které jsou součástí habilitační práce, vznikly ve své většina na pracovišti laboratoře DIABGENE pod vedení prof. Iwara Klimeše ve spolupráci se zahraničními centry zejména ve Velké Británii a České republice.

Hodnocení předložené habilitační práce sleduje následující oponentská kritéria:

1/ Základní scientometrická analýza.

MUDr. Juraj Staník, Ph.D předložil jako podklady pro habilitační práci komentovaný souhrn publikací k výše uvedenému tématu. Habilitační práce je založena na: a) 9 článcích v časopisech s faktorem impaktu (IF), kde je uchazeč ve třech případech prvním autorem. Přestože celkový počet originálních publikací v těchto časopisech je spíše nižší, ve většině případů se však jedná o velmi prestižní časopisy s vysokým IF. Sumární IF autora je 58.79, průměrný IF potom dosáhl úctyhodného čísla 6.53; b) 28 článků v ostatních časopisech bez IF, z nichž je v 7 případech prvním autorem; c) 2 kapitolách v domácích monografiích. Souhrnný citační ohlas autora dle databáze WoS činí ke dnešnímu dni 122 citací po odečtení autocitací, aktuální h- index je 5.

Uvedený publikační výčet velmi dobře dokumentuje velmi dobrou kvalitu dosavadní odborné činnosti uchazeče a jeho přínos v oblasti výzkumu a popularizace monogenního diabetu na Slovensku. V mnoha ohledech je možno uvést, že MUDr. Juraj Staník, Ph.D zásadním způsobem přispěl k rozvoji znalostí o epidemiologii, etiologii i terapii monogenních forem diabetu ve světovém měřítku (viz jeho práce v JCEM, Diabetes Care, Diabetes či Diabetologia).

2/ Struktura habilitační práce

Formálně se jedná o standardní kombinaci krátkého teoretického úvodu do problematiky monogenního diabetu (25 stran) a komentovaných výstupů klíčových publikací kandidáta následovaných závěrem a naznačením dalšího svěřování výzkumu v dané oblasti. Úvod do zvolené problematiky je stručný, ale přitom dostatečně přehledný a informativní a optimálně zasazuje výzkum uchazeče do domácího a mezinárodního kontextu. Velmi pozitivně hodnotím především konzistenci jeho vědeckého zájmu, habilitační práce velmi dobře rozebírá problematiku monogenního diabetu z rozličných hledisek a pohledů, kdy výsledkem je koncizní, obsahově vyvážená práce, která adekvátním způsobem ilustruje experimentální i klinickou práci MUDr. Juraje Staníka a jeho spolupracovníků.

3/ Cíle habilitační práce.

Základní cíle předložené práce zahrnují logickou, na sebe navazující sekvenci – a) vyhledat pacienty s klinickým podezřením na monogenní diabetes na Slovensku a stanovit základní epidemiologické charakteristiky, b) provést komplexní molekulárně-genetickou analýzu suspektních rodin; c) charakterizovat spektrum mutací a patogenitu dosud nepopsaných mutací a polymorfismů; d) stanovit korelaci mezi genotypem a fenotypem u těchto pacientů.

Tyto cíle byly v předložené habilitační práci a uvedených publikacích autora beze zbytku splněny.

4/ Aktuálnost a význam zvoleného tématu.

MUDr. Juraj Staník, PhD. se dlouhodobě věnuje teoretickým i klinickým aspektům monogenního diabetu, oblasti medicínsky velmi důležité a rychle se rozvíjejí, a přitom stojící naprosto neprávem stále mimo pozornost hlavního proudu oboru diabetologie. Významnými přínosy uchazeče a jeho týmu je mj. priorita zavedení a zpřístupnění molekulárně genetické analýzy monogenního diabetu na Slovensku, dále důležitá práce edukační mířená jednak k pacientům, ale zejména k odborné veřejnosti. Díky molekulárně genetickým analýzám, jejichž výsledky jsou součástí této habilitační práce, byly etiologicky diagnostikovány stovky rodin, což v mnoha případech vyústilo ve změnu terapie a zlepšení kvality jejich života. V porovnání se situací před několika lety se naprosto zásadním způsobem zlepšilo povědomí odborné diabetologické veřejnosti o monogenním diabetu, za což patří MUDr. Staníkovi a týmu DIABGENE velký dík. Významným přínosem uchazeče je průběžný rozvoj DNA diagnostiky v souladu s postupujícím poznáním etiologie monogenního diabetu.

5/ Hlavní přínosy výsledků habilitační práce

Uchazeč se svými spolupracovníky prioritně popsal, že incidence permanentního novorozeneckého diabetu (PNDM) je vyšší (1 :215 417), než se dosud uvádělo (Publikace 1). Ve své hojně citované práci uvádějí kromě tohoto faktu též základní klinické a molekulárně genetické charakteristiky dětí s PNDM. Několik dalších prací poskytuje základní data o genetice monogenního diabetu na Slovensku a na vzácných kazuistikách ilustrují heterogenitu genetického i klinického obrazu těchto pacientů (Publikace 2-6, 10-12). Publikace 7 a 8 ukazuje možnosti biochemických analýz (hsCRP a DG9-glykanový index) pro diferenciální diagnostiku jednotlivých forem diabetu. O tom, že absence rodinné anamnézy nevylučuje monogenní formu diabetu, informuje Publikace 9, překvapivě vysoké procento (7.3%) mutací ze 150 českých a slovenských rodin tvoří mutace vzniklé de novo.

6/ Závěr

Habilitační práce a publikované výsledky jednoznačně přispěly k hlubšímu poznání podstaty monogenního diabetu, vedly ke zdokonalení diagnostických metod a zavedení etiopatogeneticky podložené terapie monogenních forem diabetu. Popularizace tématu a rozvoj registru položily základ dalšího úspěšného rozvoje této problematiky na Slovensku, která bude pokračovat v podobě celoexomového sekvenování u dosud necharakterizovaných rodin s mnohočetným výskytem diabetu.

Habilitační práce je věcná a má velmi dobrou vědeckou úroveň, se širokým komplexem použitých epidemiologických, molekulárně genetických, klinických a diagnostických metod. Předložené výsledky prošly zasvěceným kritickým hodnocením v renomovaných odborných časopisech, což vše jednoznačně svědčí o tom, že uchazeč má hluboké znalosti studovaného oboru. Nižší počet publikací uchazeče je vyvážen jejich vynikající kvalitou a vysokým průměrným IF. Na předložené práci jsem nenašel žádné formální a formulační nedostatky.

Doporučuji proto tuto práci přijmout v předložené formě jako podklad pro habilitační řízení a na jejím základě doporučuji jmenování uchazeče MUDr. Juraje Staníka, Ph.D. docentem v oboru Pediatrie.

S pozdravem,

doc. MUDr. Zdeněk Šumník, Ph.D.

V Praze dne 14. 1. 2016

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE
2. lékařská fakulta
Pediatrická klinika
V Úvalu 84, 150 06 Praha 5
IČO: 00216208 DIČ: CZ00216208