

Oponentský posudok na habilitačnú prácu

„Vybrané aspekty genetizácie a genomizácie medicíny na príklade myotonických dystrofií“

RNDr. Ján Radvánszky, PhD.

Autor predkladá habilitačnú prácu venovanú vybraným aspektom genetizácie a genomizácie medicíny na príklade myotonických dystrofií, ktorá mapuje autorovu aktivitu v posledných 13 rokoch. Publikácie, ktoré sú súčasťou habilitačnej práce vznikli prevažne v spolupráci Katedry molekulárnej biológie Prírodovedeckej fakulty UK a Ústavom molekulárnej fyziológie a genetiky neskôr Ústavom klinickej a translačnej medicíny Biomedicinskeho centra Slovenskej akadémie vied. Hodnotenie habilitačnej práce sleduje nasledovné oponentské kritériá:

Aktuálnosť riešenej problematiky: V ostatnom období sa technológie sekvenovania ľudského genómu alebo exómu čoraz viac presúvajú z výskumnej sféry do diagnostického procesu, kde sa využívajú na identifikáciu etiológie geneticky podmienených ochorení. Rozšírenie multiparalelného sekvenovania (MPS) začína meniť paradigmy v oblasti medicíny, pretože spôsobilo nielen éru objavov nových génov, ale poskytuje príležitosť skrátiť dlhé diagnostické odysey u pacientov najmä zo zriedkavými ochoreniami. Rýchle tempo prenosu výsledkov MPS sekvenovania do klinickej praxe je v rámci medicínskych aplikácií jedinečné. Na druhej strane ani najmodernejšie technológie sekvenovania neodhalia všetky príčiny genetických ochorení. Jedným z dôvodov sú limitácie technológie pri ťažko sekvenovateľných oblastiach, ako sú napríklad repetitívne motívy identifikované pri myotonických dystrofiách. Pochopenie zložitého genetického základu myotonickej dystrofie je základným kameňom pokroku v diagnostike, prognostike a terapeutických zásahoch, preto považuje habilitačnú prácu za vysoko aktuálnu.

Formálna stránka: Text je rozdelený na niekoľko celkov: prvý a druhý celok tvorí prehľad súčasného stavu problematiky v oblasti laboratórnej DNA analýzy v lekárskej genetike a úlohy tandemových opakovaní. Úvod do problematiky je stručný, ale pritom dostatočne informatívny a prehľadný. Tretia najrozsiahlejšia časť tvorí súbor 12 prác (predkladateľ je prvým autorom v šiestich pôvodných a v dvoch prehľadových prácach) s komentárom a diskusiou, čo dokumentuje široké vedecké výstupy niekoľkoročnej práce predkladateľa.

Hlavné prínosy habilitačnej práce: Konkrétne výsledky habilitačnej práce sa týkajú najmä molekulárno-biologických procesov patogenézy myotonických dystrofií, metód a výziev molekulárnej diagnostiky myotonickej dystrofie typu 1 a 2 pomocou konvenčných PCR a repeat-primed PCR metód, ako aj molekulárnej diagnostiky myotonických dystrofií na základe masívneho paralelného sekvenovania pomocou krátkych čítaní s využitím bioinformatického nástroja Dante a pomocou dlhých čítaní s využitím WartSTR. Predložená habilitačná práca jasne dokladuje aj úzke prepojenie vedecko-výskumnej činnosti s klinickou praxou. Práve zavedenie bioinformatických nástrojov pre analýzu repetitívnych motívov výrazne prispelo k skvalitneniu DNA analýzy myotonických dystrofií na Slovensku. Snaha Dr. Radvanského čo najrýchlejšie transformovať výsledky získané v oblasti molekulárnej biológie a genetiky do klinických postupov je zrejmá aj v jeho aktívnej činnosti pri tvorbe odporúčaní používania MPS metód vydaných Slovenskou spoločnosťou lekárskej genetiky a Ministerstvom zdravotníctva SR.

Pripomienky a otázky: K práci nemám pripomienky nakoľko publikácie prešli recenzným konaním v uvedených časopisoch. Aké sú podľa uchádzača perspektívy cielej a personalizovanej liečby myotonickej dystrofie ?

Záver: Habilitačná práca spĺňa požiadavky štandardne kladené na habilitačnú prácu v odbore molekulárna biológia. Na základe horeuvedeného navrhujem prácu prijať ako podklad na habilitačné konanie a na jej základe odporúčam udeliť RNDr. Jánovi Radvánszkemu, PhD., vedecko-pedagogický titul „docent“ v študijnom odbore molekulárna biológia.

V Bratislave 24.1.2024

RNDr. Daniela Gašperíková, DrSc.
Ústav experimentálnej endokrinológie
Biomedicínske centrum SAV
Dúbravská cesta 9, 845 05 Bratislava