

Posudok na habilitačnú prácu RNDr. Jána Radvánszkého, PhD.:
„Vybrané aspekty genetizácie a genomizácie medicíny na príklade myotonických dystrofií“

Charakterizácia habilitačnej práce uchádzača:

Habilitačná práca RNDr. Jána Radvánszkého predstavuje ucelené koncízne vedecké dielo, v ktorom autor na 21 stranách úvodného textu poskytol stručný historický prehľad o vývoji genetických a genomických analýz v súvislosti s rozvojom hereditárnych ochorení zapríčinených monogénnymi alebo multigénnymi variáciami. Táto časť je zrozumiteľná a autor v nej orientuje čitateľa v problematike. Zdôvodňuje, prečo si ako príklad na vstup genetizácie a genomizácie medicíny zvolil myotonické dystrofie. Tieto spadajú do najmenej dvoch geneticky odlišných foriem: DM1 – s expanziou tandemových opakovaní (CTG)_n v 3'-neprekladanej oblasti génu pre serín/treonín kinázu (*dystrophia myotonica protein kinase*, DMPK), alebo DM2 – s expanziou (CCTG)_n opakovania v 1. intróne génu pre proteín viažuci nukleové kyseliny (*Cellular nucleic acid-binding protein 1*, CNBP1, známy aj pod skratkou ZNF9). Tieto genetické abnormality vedúce ku klinickým prejavom sa javia byť vhodné pre zrejmu dokumentáciu pokroku, ktorý nebývalý rozvoj molekulárnych metód skúmania štruktúry a funkcie nukleových kyselín v posledných 30 rokoch priniesol. Po tomto úvode nasleduje 12 publikácií habilitanta, pričom každá je uvedená krátkym komentárom, ktorý umožňuje čitateľovi rýchlu orientáciu v texte, ako aj pomáha pochopiť nosnú ideu predloženej dizertácie. Poznatky habilitanta na jednej strane rozširujú naše poznanie v tejto oblasti a na druhej strane znamenajú jednoznačný impulz pre translačný výskum smerovaný k zlepšeniu postupov diagnostiky hereditárnych ochorení. Významnou črtou habilitačnej práce je aj orientácia na klinickú prax. Na záver habilitant neopomenul načrtnúť svoje predstavy o budúcom rozvoji smerovania tejto problematiky v kapitole „Vízia do budúcnosti“. Táto kapitola prináša jeho odhad budúceho smerovania rozvoja v oblasti daného výskumu, je logická a jeho predstavy sa javia byť plauzibilné. Podotýkam však, že niekedy sa vývoj vednej disciplíny extrémne urýchlí objavmi, ktoré sú v danej oblasti neočakávané, ale znamenajú kvalitatívnu zmenu zabehnutých pohľadov. Práve oblasť výskumu štruktúry a funkcie nukleových kyselín v nedávnej minulosti priniesla viaceré príklady takýchto nálezov.

Samotná habilitačná práca predstavuje vyzreté vedecké dielo, ktorým habilitant dokumentoval svoju schopnosť riešiť vedeckú problematiku humánnej genetiky/genomiky.

Habilitant prejavil nesporný talent zrozumiteľne a pútavo interpretovať niekedy aj zložitú problematiku. Chcem podotknúť, že touto časťou prezentoval aj svoj pedagogický talent.

Zhodnotenie pedagogických predpokladov habilitanta

Napriek tomu, že som externý posudzovateľ, vedeckú kariéru RNDr. Radvánszkého sledujem prakticky od jej začiatku, kedy nastúpil na doktorandské štúdium. Registroval som viacero jeho vystúpení na vedeckých podujatiach, kde jasnou a zrozumiteľnou formou uvádzal svoje výsledky a tak aj ako externý posudzovateľ konštatujem kvalitu jeho verbálnych schopností pri interpretácii odborných faktov v biologických vedách. To považujem za zásadný predpoklad pre úspešnú pedagogickú kariéru.

Zhodnotenie vedeckých predpokladov habilitanta

Vedecko-výskumnú činnosť RNDr. Radvánszkého možno vzhľadom na jeho vek charakterizovať ako veľmi úspešnú. Habilitant je podľa databázy WOS (Core Collection) spoluautorom 34 publikácií, ktoré boli k dnešnému dňu citované 369 krát bez autocitácií. Jeho h-index je 12. Za zmienku stojí, že spolu s prof. Kádašim získal Cenu za vedeckú a odbornú literatúru za rok 2014 od Literárneho fondu. Preto konštatujem, že habilitant jasne preukázal schopnosť vedecky pracovať, čo je nutná podmienka pre udelenie vedecko-pedagogického titulu docent. Som toho názoru, že po úspešnej obhajobe habilitačnej práce má RNDr. Ján Radvánszký potenciál stať sa významnou vedeckou osobnosťou a bude vo vedecko-výskumnej práci výraznou posilou Prírodovedeckej fakulty UK.

Nakoľko poznatky v habilitačnej práci sú publikované v renomovaných časopisoch a určite prešli korektným *peer review* procesom, obmedzím sa len na dve otázky, ktoré dávam s cieľom poučiť sa od odborníka v tejto oblasti.

1. V úvode opisujete viaceré syndrómy, ktoré vychádzajú z aneuploidii (zmien v počte chromozómov). Prečo trizómie v gonozomálnych chromozómoch majú relatívne menej výrazné dôsledky ako trizómie v niektorých autozomálnych chromozómoch?
2. Dnes súčasná metodológia umožňuje popri presnej molekulárnej diagnostike génových abnormalít aj metódy na citlivú opravu mutovaných oblastí s prípadným použitím vírusových vektorov ako nosičov. Uvažuje sa o niečom podobnom aj pri myotonických dystrofiách?

Záverom rád konštatujem, že RNDr. Ján Radvánský, PhD. podľa mojej mienky splnil všetky požiadavky potrebné na udelenie vedecko-pedagogického titulu docent, a preto odporúčam, aby mu po úspešnom habilitačnom konaní bol tento titul priznaný.

Bratislava, 25. 01. 2024

Albert Breier