



UNIVERZITA PALACKÉHO V OLMOUCI
LÉKAŘSKÁ FAKULTA

Děkanát, Hněvotínská 3, 779 00 Olomouc

V Olomouci 27. ledna 2021

Zápis o konání obhajoby disertační práce v oboru Lékařská genetika

Mgr. Zuzana Čapková, odborná asistentka Ústavu lékařské genetiky LF UP a FNOL, studentka prezenční formy doktorského studijního programu *Lékařská genetika* na LF UP v Olomouci.

Téma práce: „Analýza variability počtu kopií genomu u pacientů s mentální retardací a/nebo poruchou autistického spektra“

Obhajoba se konala v Olomouci dne 24. února 2021 v 11:00 hod.

Komise:

předseda: prof. MUDr. Martin Procházka, Ph.D. ✓

místopředseda: doc. RNDr. Radek Vrtěl, Ph.D. ✓

členové: prof. MUDr. Jiří Šantavý, CSc. ✓

doc. MUDr. Alena Šantavá, CSc. ✓

doc. Mgr. Radek Vodička, Ph.D. ✓

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D. ✓ on-line

Oponenti: MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D. ✓ on-line
Oddělení lékařské genetiky LF MU a FN Brno
doc. MUDr. Jiřina Zapletalová, Ph.D. ✓
Dětská klinika LF UP a FNOL

Školitel: Mgr. Dita Vrbická, Ph.D. ✓

Předseda komise přednesl stručnou charakteristiku uchazeče, hodnocení školitele a vedoucího školicího pracoviště. Poté uchazeč vyložil podstatný obsah své disertace. Oponenti přednesli své posudky. Ve vědecké rozpravě vystoupili: viz příloha – zápis o diskusi.

Hlasování se účastnilo 6 členů komise. Kladně hlasovalo 6 členů, záporně 0 členů, neplatných lístků bylo odevzdáno 0

Usnesení:

Přítomní členové komise tajným hlasováním rozhodli, že **Mgr. Zuzana Čapková** obhájila/neobhájila* disertační práci a doporučili/nedoporučili* udělení akademického titulu doktor ve zkratce Ph.D. dle § 47 Zákona o vysokých školách č. 111/98 Sb.

.....
prof. MUDr. Martin Procházka, Ph.D.
předseda komise

*nehodící se škrtněte

Studentka: Mgr. Zuzana Čapková

Disertační práce: Analýza variability počtu kopií genomu u pacientů s mentální retardací a/nebo poruchou autistického spektra

Otázky:

doc. MUDr. Jiřina Zapletalová, Ph.D.:

1. Jakým způsobem byla selektována skupina pacientů s PAS a MR? Šlo o náhodný výběr např. jen doporučení dětským lékařem případně psychologem nebo se dg. opírala o jednoznačný nález pedopsychiatra v případě PAS a neurologa v případě MR?
2. V jakém průměrném věku byla stanovena dg' PAS s MR a čistého PAS bez MR (bylo-li to z dostupných dat to známo)?
3. PAS je častější u chlapců než u dívek? Je pro tuto gendrovou nevyváženost v literatuře vysvětlení?
4. Jakou roli hraje v patogenezi PAS a MR epigenetika? Pokud ano, uvažuje se možné epigenetické terapie jako nap. u syndromu Pradera a Williho?
5. Jaké jsou časové rozdíly v získání výsledků CNV analýzy ve srovnání WES, příp. WGS? Jaký je finanční rozdíl mezi těmito vyšetřeními?

prim. MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.:

1. Plánujete do komplexní genetické diagnostiky pacientů s PAS a MR zařadit využití nových sekvenčních technik? Jaká by byla jejich výhoda oproti doposud používaným metodickým postupům uvedeným ve vaší práci? Jaké by byly jejich nevýhody či komplikace.
2. Uvádíte doporučení odborné společnosti, aby v prvním kroku byl u pacientů s MR stanoven karyotyp a vyloučena expanze FMR1 genu. Jaký byste navrhla diagnostický algoritmus dalších genetických laboratorních vyšetření pro pacienty s normálním nálezem v těchto dvou vyšetřeních. Byl by algoritmus pro skupinu pacientů s MR a PAS zcela identický nebo by bylo vhodné doporučit dva přístupy.
3. Jak lze hodnotit závažnost varianty neznámého významu bez zjištění přítomnosti či nepřítomnosti této varianty u rodičů pacienta a jaké jsou potom možnosti pro genetickou konzultaci takového nálezu v rámci genetického poradenství.

Prof. MUDr. Jiří Šantavý, CSc.:

Může COVID-19 infekce ovlivnit postnatální fenotyp plodu nakažené pacientky?

doc. Mgr. Radek Vodička, Ph.D.:

Provedli jste podrobnější stratifikaci podle závažnosti onemocnění pacientů s mentální retardací?

Jaká je rozdíl mezi cíli 2 a 3 ?

MUDr. Václava Curtisová, MSc.:

Diskuze o etických úskalích při interpretaci variant s neúplnou penetrancí a variabilní expresivitou.

Zapsala: Mgr. Andrea Štefeková