

Doktorský studijní program: Vnitřní lékařství

Specializace: Dermatovenerologie

Forma: doktorské prezenční

Pracoviště: Pediatrická klinika FN a LF MU Brno

Školitel: MUDr. Blanka Pinková, Ph.D.

Téma PGS studia: Neurofibromatózy v dětském věku – korelace genotypu a fenotypu

Anotace: Neurofibromatóza je dědičný neurokutánní syndrom, který vzniká na podkladě mutací genů zapojených do regulace buněčného cyklu. Při tomto onemocnění dochází ke zvýšené proliferaci buněk vedoucí ke vzniku nádorů. Jedná se o diagnózy s velmi pestrým klinickým obrazem, který se může lišit u jednotlivých pacientů a vyžaduje často multioborovou spolupráci.

NF 1 je nejčastější typ neurofibromatózy, jehož incidence se pohybuje mezi 1:2500-4000 obyvatel bez jakékoliv rasové či pohlavní preference. NF1 je autozomálně dominantně dědičné onemocnění podmíněné mutací genu NF1 nacházející se na chromozomu 17. Produkt tohoto genu se nazývá neurofibromin a jedná se o protein nacházející se v nervových buňkách (neurony, Schwannovy buňky, oligodendrocyty, astrocyty) a leukocytech. Přibližně 50 % postižených jedinců nemá pozitivní rodinnou anamnézu a tato mutace u nich vzniká de novo. Bylo popsáno více než 1 000 různých mutací tohoto genu, z čehož vyplývá velká variabilita klinického projevu.

Cílem práce je hodnocení a rozbor klinických příznaků v návaznosti na provedené genetické analýze. Hodnotit se budou příznaky kožní. Zvláštní pozornost bude věnována komplikovaným případům s nutností onkologické terapie. Získaná data budou sloužit k posouzení případných preventivních postupů a sledování vývoje klinického stavu.

Financování experimentální práce: V současnosti není na pracovišti realizován žádný grantový projekt na dané téma. Školitel bude aplikovat v AZV MZd a GAČR, dále hledat případné další zdroje financování, např. sponzorské.

Informace o financování PGS pozice mimo stipendium: 0

Stručné požadavky na studenta dle oborové rady: Minimální publikační aktivita studenta v rámci studia představuje 1 prvoautorskou publikaci s hodnotou IF nad medianem oboru nebo 2 prvoautorské publikace v časopisech s hodnotou IF ve 3. kvartilu oboru (Q3). Podmínkou pro úspěšné ukončení studia je také zahraniční stáž v délce nejméně 1 měsíc, která je neoddělitelnou součástí studia. Student bude žádat o financování stáže formou Erasmus programů či jiných stipendijních programů. Studenti se v rámci svého studia budou podílet i na výuce dermatologie a/nebo vedení bakalářských či diplomových prací studentů bakalářských či magisterských programů. Předpokládá se výborná znalost anglického jazyka.

Informace o školiteli: Školitelka je autorkou nebo spoluautorem

4 prací v impaktovaných časopisech. Pravidelně publikuje v našich a zahraničních recenzovaných časopisech. Je autorkou 1 kapitoly v učebnicích či monografiích. Byla spoluřešitelkou 1 grantu MZd či MŠMT. Realizovala řadu vyzvaných přednášek, pravidelně přednáší na konferencích v ČR, na významných akcích – kongresy ČDS či ČADV s mezinárodní účastí, či akcích v zahraničí. Absolvovala řadu cenných stáží, je členkou mezinárodních i národních odborných společností, je zapojena do řady mezinárodních projektů. Je odborným garantem patientské organizace pro pacienty s ichtyózou – Spolku Ichtyóza.

V případě dotazů kontaktujte přímo školitele: pinkova.blanka@fnbrno.cz