

ZÁZNAM O PRŮBĚHU OBHAJOBY

Téma dizertační práce:

Molekulární diagnostika dědičných onemocnění se zaměřením na epilepsie

Vedoucí dizertační práce:

doc. RNDr. Lenka Fajkusová, CSc. (NCBR PřF MU), Národní centrum pro výzkum biomolekul

Oponenti dizertační práce:

doc. MUDr. Jana Petřková, Ph.D., FN Olomouc

doc. MUDr. Pavlína Plevová, Ph.D. (ext PřF MU), FN Ostrava

Zápis o průběhu obhajoby – **řádný termín:**

Předseda komise nejdříve představil členy komise. Školitelka studentku uvedla a ta následně prezentovala nejdůležitější výsledky své disertační práce. Oponenti zhodnotili disertační práci a položili následující dotazy:

O kolik procent zvyšuje na základě literárních údajů zachyt patogenních variant celoxomové sekvenování u pacientů s epilepsií? Jakým způsobem predikujete typ varianty? Bylo by možné rozdělit Vámi zjištěné varianty? Uvádíte tuto predikci do laboratorní zprávy klinikovi, aby se jí mohl při léčbě řídit? Je známý molekulárně genetický / chemický důvod, který Val396Met mutace způsobuje? Je známo, jaké procento dětí s febrilními křečemi nese patogenní varianty v „epileptických“ genech? Měly by být všechny děti s febrilními křečemi geneticky testovány? Co se týká terapeutických přístupů pacientů s epilepsií, je v současné době rozvíjena genová terapie? Pokud ano, jakých genů se týká a v jaké fázi vývoje se v současné době nachází? Jak byste vysvětlila dominantní fenotyp u epileptických pacientů?

Dotaz doc. Falka: Je známý molekulární mechanismus fungování mutovaných sodíkových kanálů?

Dotazy prof. Lysáka: Jsou některé z mutací vázané na konkrétní chromosomy (např. na pohlaví).

Soustředila jste se na konkrétní vytipované geny? Dotaz doc. Hejátka: provádí se i prenatální diagnostika?

Studentka reagovala na všechny položené dotazy.

Tajné hlasování o výsledku obhajobyNávrh výsledku obhajoby: **uspěla**Počet nominovaných členů komise: **5**.Počet hlasů přítomných členů: **5**. Z toho kladných: **5**, záporných: **0**.

Po úspěšném složení státní doktorské zkoušky a úspěšném obhájení disertační práce nabývá absolvent, podle zákona 111/1998 Sb., o vysokých školách a o změně a doplnění dalších zákonů (zákon o vysokých školách), vysokoškolské vzdělání ve studijním programu Genomika a proteomika, studijní plán Genomika a proteomika.

Hodnocení: **prospěla**

Datum: 16. 10. 2025

Jméno a příjmení předsedy komise

doc. Mgr. Jan Paleček, Dr. rer. nat.

datum a čas potvrzení v IS MU

16. 10. 2025 12:46

Jméno a příjmení člena komise

1. doc. RNDr. Martin Falk, Ph.D. (BFU AVČR)

16. 10. 2025 12:46

2. doc. RNDr. Jan Hejátka, Ph.D.

16. 10. 2025 12:40

3. prof. Mgr. Martin Lysák, Ph.D., DSc.

16. 10. 2025 12:39

4. doc. MUDr. Pavlína Plevová, Ph.D. (FN Ostrava)

16. 10. 2025 12:40