

UNIVERZITA KARLOVA

2. lékařská fakulta

## Zápis o obhajobě disertační práce

Akademický rok: 2017/2018

**Jméno a příjmení studenta:** Mgr. Jana PADĚŘOVÁ

**Datum narození:**

**Identifikační číslo studenta:**

**Typ studijního programu:** doktorský

**Studijní program:** Molekulární a buněčná biologie, genetika a virologie

**Studijní obor:**

**Forma studia:**

**Standardní doba studia:**

**Identifikační číslo studia:**

**Datum zápisu do studia:**

**Název práce:** *Molekulární syndromologie: molekulárně genetické příčiny vzácných onemocnění na příkladu Kabuki a Kabuki-like syndromů*

**Jazyk práce:** český

**Jazyk obhajoby:** český

**Obor práce:**

**Školitel:** prof. MUDr. Milan Macek, ml., DrSc.,  
Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

**Konzultant:**

**Oponenti:** doc. MUDr. Alice Baxová, CSc.,  
Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN

doc. RNDr. Lenka Fajkusová, CSc.,  
Interní hematologická a onkologická klinika LF MU

**Datum obhajoby:** 12. 09. 2018, 10:30 hod.

**Místo obhajoby:** Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol,  
V Úvalu 84, Praha 5

**Termín:**

## Průběh obhajoby:

Otázka: výsledek školy MLL2 u KMT2D negativní - proč?

Odpověď: Pravděpodobně chyba malých čísel, nízká  
jimi etiologie onemocnění.

Hodnocení komise: splnila

Otázka: Stanovení doby školy pro chlapce s ID + sociální s HUWE1?

Odpověď: HUWE1 fenotypové škole dosud nenaučeno

Hodnocení komise: splnila

Otázka: 45 pacientů s exomovou analýzou, ale není identifikována  
varianta → jaký je postup? Zadržet de novo mutaci?

Odpověď: ~~de novo~~ de novo mutace v této analýze není  
102-619 de novo variant, je třeba dále ověřit

Hodnocení komise: splnila

Otázka: Proč \* byl vyšetřován klinický exam, ne celý?

Odpověď: Primární cílem na diagnostiku využít,  
ekonomické aspekty. U některých provázen  
celý exam.

Hodnocení komise: splnila

Otázka: mají každý pacienti imunodeficienci a  
missense mutace

Odpověď: ano, imunodeficienci mají, ale missense  
mutace nejsou \*

Hodnocení komise: splnila

\* hodnocení patogenicity podle dostupných publikací

# Protokol o hlasování

**Jméno a příjmení studenta:** Mgr. Jana PADĚROVÁ

**Datum narození:**

**Identifikační číslo studenta:**

**Předseda komise:** prof. MUDr. Ondřej Šeda, Ph.D., Ústav biologie a lékařské genetiky  
1. LF UK a VFN

**Členové komise:**

prof. RNDr. Jan Kovář, DrSc., Ústav biochemie, buněčné a molekulární biologie 3. LF UK

doc. MUDr. Alice Baxová, CSc., Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN

doc. RNDr. Lenka Fajkusová, CSc., Interní hematologická a onkologická klinika LF MU  
Brno

doc. MUDr. Marian Hajdúch, Ph.D., Ústav molekulární a translační medicíny LF UP

prof. Ing. Zdeněk Sedláček, DrSc., Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

prof. MUDr. Pavel Seeman, Ph.D., Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol

doc. MUDr. Eva Froňková, Ph.D., Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF UK a FN  
Motol

**Počet přítomných členů komise:<sup>1</sup>**

**Výsledek hlasování:** Počet hlasů „prospěl/a“: Počet hlasů „neprospěl/a“:

**Výsledek obhajoby:**  prospěl/a  neprospěl/a

**Podpis předsedy:<sup>2</sup>**

**Podpisy členů komise:<sup>2</sup>**

**Podpis studenta/tky:**

<sup>1</sup> Dle čl. 11 odst. 13 SZŘ UK počet přítomných členů zkušební komise nesmí být menší než tři.

<sup>2</sup> Dle čl. 11 odst. 13 SZŘ UK podepisuje předseda a nejméně jeden další člen komise. Dle čl. 11 odst. 9 SZŘ UK za činnost zkušební komise odpovídá předseda komise, v mimořádném případě může předsedu zastoupit ve všech jeho pravomocích člen, na němž se zkušební komise usnese.