

Příloha 9: Stanovisko habilitační komise k návrhu na jmenování docentem

Masarykova univerzita

Fakulta Lékařská fakulta MU

Habilitační obor Lékařská biologie

Uchazeč RNDr. Lenka Fajkusová, CSc.

Pracoviště **Centrum molekulární biologie a genové terapie, Interní hematologická a onkologická klinika**

Habilitační práce Molekulární diagnostika vybraných dědičných nemocí

Složení komise:

Předseda Prof. MUDr. David Šmajš, Ph.D.
Lékařská fakulta MU v Brně

Členové Prof. Ing. Petr Dvořák, CSc.
Lékařská fakulta MU v Brně

Prof. MUDr. Milan Macek Jr., DrSc.,
Lékařská fakulta UK v Praze

Doc. RNDr. Ivan Rychlík, Ph.D.
Výzkumný ústav veterinárního lékařství v Brně

Doc. RNDr. Alexandr Nemeč, Ph.D.
Státní zdravotní ústav v Praze

Stanovisko habilitační komise:

Hodnocení vědecké kvalifikace uchazeče

Dr. Fajkusová je absolventkou přírodovědecké fakulty MU, kde promovala v r. 1987. Poté působila ve dvou výzkumných ústavech, nejprve ve Výzkumném ústavu čistých chemikálií v rámci podniku Lachema Brno a později v letech 1992 - 2002 ve Výzkumném ústavu zdravé dítěte v Brně. V roce 2002, po zrušení tohoto ústavu a jeho začlenění do Fakultní nemocnice v Brně, pracuje v Centru molekulární biologie a genové terapie na Interní hematologické a onkologické klinice Fakultní nemocnice v Brně, kde je současně od roku 2002 vedoucí Sekce dědičných neuromuskulárních nemocí a od roku 2007 vedoucí Sekce vrozených genetických chorob.

Dr. Fajkusová se ve svém výzkumném zaměření dlouhodobě věnuje studiu molekulární podstaty dědičných monogenních nemocí, interpretaci vztahu genetických odlišností a jejich významu pro symptomatologii onemocnění a také klinické interpretaci genetických nálezů. Dr. Fajkusová publikovala celkem 49 původních recenzovaných článků, přičemž 44 publikací je uveřejněno v mezinárodních odborných časopisech. Jedná se přitom o

velice kvalitní časopisy s náročným recenzním řízením, jako např. časopis PLoS One, Atherosclerosis, Journal of Atherosclerosis and Trombosis, Clinica Chimica Acta, Neuromuscular Disorders, Clinical Biochemistry, BMC Medical Genetics, Human Mutations a další. Souhrnným impakt faktor všech publikací je přes 118 a Dr. Fajkusová je přítom u 18 prací prvním nebo korespondenčním autorem. Celkově byly její odborné publikace citovány více než 200x, a to s vyloučením autocitací. Její H-index má hodnotu 10. Dr. Fajkusová je také autorkou tří kapitol v odborných knihách vydaných ve vydavatelství Galén a Nova Science Publishers.

Dr. Fajkusová je také často zvána na odborné konference, kde prezentovala 6 vyžádaných přednášek, a to jak na tuzemských, tak i mezinárodních konferencích. Dále publikovala 30 sdělení ve formě abstrakt ze zahraničních konferencí a absolvovala 33 aktivních prezentací na zahraničních odborných fórech.

Mezi nejvýznamnější výsledky Dr. Fajkusové patří práce, která mapuje výskyt mutací v genu *CLCN1* u pacientů s kongenitální myotonií v ČR a která také, na základě dalších analýz, predikuje dominantní nebo recesivní model dědičnosti dané mutace. Další významným výzkumným tématem je práce mapující výskyt mutací v genu *PAH* u pacientů s hyperfenylalaninemií v ČR, včetně analýzy rozsahu a závažnosti klinických nálezů u pacientů. Významná je také studie mapující rozsáhlé delece v genu *LDLR* u pacientů s familiální hypercholesterolemii a stanovující mechanismy jejich vzniku. Poprvé byl popsán mechanismus „non-homologous end joining (NHEJ)“ jako příčina vzniku delece v genu *LDLR*.

Práce Dr. Fajkusové byla podpořena celkem 12 grantovými projekty financovanými zejména IGA MZ ČR, MŠMT a GA AVČR, přičemž Dr. Fajkusová byla v devíti případech hlavní řešitelkou projektu a ve třech případech spoluřešitelkou. U šesti grantů Dr. Fajkusová dosáhla při řešení grantového úkolu hodnocení „vynikající výsledky s mezinárodním významem“. Navíc je Dr. Fajkusové také nositelkou Čestného uznání ministra zdravotnictví ČR za řešení projektu NR8087 - Diagnostika neurodegenerativních svalových poruch pomocí analýzy mRNA/DNA vytypovaných genů a chromosomálních lokusů (2004-2006, MZO/NR).

Dr. Fajkusová je aktivní členkou výboru Společnosti lékařské genetiky České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně a pravidelně se podílí na organizování konferencí „Dědičné metabolické poruchy“ buď jako členka pracovního nebo jako součást organizačního výboru.

Publikační a vědecká aktivita Dr. Fajkusové a citovanost jejích prací významně překračuje stanovenou habilitační normu.

Závěr:

Vědecká kvalifikace uchazečky **odpovídá** požadavkům standardně kladeným na uchazeče v rámci habilitačních řízení v oboru Vnitřní lékařství na MU.

Hodnocení pedagogické způsobilosti uchazeče

Pedagogická aktivita Dr. Fajkusové na LF zahrnuje od roku 2012 jak pregraduální výuku interní propedeutiky, tak také vnitřního lékařství v rámci předpromoční praxe. Dr. Fajkusová se podílí od roku 2007 také na pravidelné pregraduální výuce na PřF MU v předmětu Aplikovaná genomika a proteomika – příběhy moderní vědy a od roku 2010 v předmětu Molekulární diagnostika vrozených poruch (v tomto předmětu vede jak přednášky, tak také laboratorní cvičení). Dr. Fajkusová byla a je také školitelkou několika bakalářských a diplomových prací a vedla nebo vede devět prací disertačních. Dvě disertační práce postgraduálních studentů pod vedením Dr. Fajkusové již byly obhájeny. Autorsky se podílela také na výukových textech včetně monografie „Molekulární hematologie“ (Galén) a zahraničních výukových textech (Nova Science Publishers).

Závěr: Pedagogická způsobilost uchazeče *odpovídá* požadavkům standardně kladeným na uchazeče v rámci habilitačních řízení v oboru Lékařská biologie na MU.

Hodnocení habilitační práce uchazeče

Obsah habilitační práce odpovídá vědeckému zaměření uchazečky a věnuje se studiu molekulární podstaty několika neuromuskulárních nemocí, vybraných kožních onemocnění a také vybraných dědičných metabolických onemocnění. Zabývá se také klinické interpretaci genetických nálezů.

Oponenti vysoce hodnotili přínos práce Dr. Fajkusové a shodli se, že výsledky prezentované v habilitační práci jednoznačně splňují požadavky standardně kladené na habilitační práce v oboru Lékařská biologie.

Závěr: Úroveň habilitační práce uchazečky *odpovídá* požadavkům standardně kladeným na habilitační práce v oboru Lékařská biologie na MU.

Výsledek tajného hlasování komise

počet členů komise	5
počet členů komise přítomných hlasování	5
počet odevzdaných hlasů	5
z toho	
kladných	5
záporných	0
neplatných	0

Návrh komise

Na základě výsledku tajného hlasování následujícího po zhodnocení vědecké kvalifikace, pedagogické způsobilosti a úrovně habilitační práce uchazeče předkládá komise Vědecké radě Lékařské fakulty Masarykovy univerzity návrh

jmenovat uchazeče docentem v oboru Lékařská biologie

Brno, dne 8. 10. 2014

Prof. MUDr. David Šmajš, Ph.D.

Prof. Ing. Petr Dvořák, CSc.

Prof. MUDr. Milan Macek Jr., DrSc.,

Doc. RNDr. Ivan Rychlík, Ph.D.

Doc. RNDr. Alexandr Nemeč, PhD.