



KLINIKA DETÍ a DORASTU LF UPJŠ a DFN

Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN, SNP 1, 040 11 Košice
tel.: +421 (055) 235 4182, VoIP 3283, IČO: 00397768
<http://upjs.sk/lekarska-fakulta/klinika/deti-a-dorast/>
e-mail: milan.kuchta@lf.upjs.sk

OPONENTSKÝ POSUDOK

habilitačnej práce

**Analýza STR a SNP polymorfizmov v etnogenéze slovenskej kaukazoidnej,
rómskej a habánskej populácie,**

predloženej RNDr. Evou Petrejčíkovou, PhD.,

odbornou asistentkou Katedry biológie, Fakulty humanitných a prírodných vied Prešovskej
univerzity v Prešove,

v študijnom odbore: **4.2.8 Antropológia**

Predložená habilitačná práca pozostáva z vlastného textu na 79 stranách a zo súboru 17 pôvodných vedeckých prác, týkajúcich sa problematiky témy habilitačnej práce a to STR a SNP polymorfizmov v etiopatogenéze ochorení v slovenskej kaukazskej populácii, ale aj v minoritných skupinách žijúcich na Slovensku (rómskej a habánskej) a tiež pri diagnostike ochorení so vzťahom k STR a SNP polymorfizmom.

Úloha genetických faktorov pri vzniku a vývoji viacerých ochorení u človeka je síce už dlhodobo známa, ale v poslednom období sa do popredia pozornosti klinikov i genetikov dostávajú detailnejšie poznatky o expresii génov, epigenetických vplyvoch a o úlohe polymorfizmov pri vývoji, priebehu i liečbe týchto chorôb. Tento novší pohľad umožnili

najmä pokročilé technológie v genetike, ktoré autorka vo svojej práci predovšetkým využívala. Genetický výskum, realizovaný pokročilými technológiami, realizovaný autorkou, následne sledoval možné asociácie najmä SNP polymorfizmov s vybranými ochoreniami v slovenskej kaukazoidnej populácii a v rómskom etniku. Rómske etnikum je v našom geopolitickom priestore špecifické z viacerých hľadísk. Jedným z nich je aj zvýšená morbidita i mortalita, či výskyt špecifických chorôb, ale aj signifikantne vyšší výskyt viacerých ochorení. Tieto fakty si vyžadujú intenzívnejší a špecifickejší prístup k tomuto etniku nielen v medicínskej oblasti, ale aj v sociálnej oblasti a majú aj, nie nepodstatné, významné finančné vplyvy.

Z uvedeného je zrejmé, že **téma predloženej habilitačnej práce je aktuálna a jej zameranie je v súlade so súčasnými trendmi výskumu na báze vedeckých dôkazov.**

V štruktúre habilitačného spisu sa v priložených publikáciách (aj v prehľade publikačnej činnosti autorky z databázy materskej univerzity), odzrkadľuje i odborný vývoj autorky, ktorý som mal možnosť sledovať od jej PhD. štúdia (ako člen komisie, aj ako recenzent jej vysokoškolských učebných textov a recenzent jej monografie, či oponent jej grantových projektov). Publikácie autorky so zameraním na oblasti základného a následne aj aplikovaného výskumu so zverejňovaním výsledkov v recenzovaných publikáciách doma i v zahraničí, ale aj práce prehľadové až po kapitoly v monografiách, poukazujú na cca 15 ročné pôsobenie autorky v oblasti metód orientovaných na genetiku a súvisiace odbory. Autorka dokumentuje výstupmi svojej vedeckej a činnosti schopnosť spracovať zvolený odborný problém s medziodborovým prístupom a závermi a na základe vlastného výskumu priniesla nové poznatky a konštatujem, že **autorka správne zvolila výskumné metódy a metódy spracovania údajov.**

Habilitačný spis je napísaný a zviazaný na 225 stranách formátu A4. Práca je členená do 4 hlavných kapitol a prílohy, v ktorej sú uvedené *in extenso* vlastné separátne práce (v počte 17), každá z prác je doplnená v úvode komentárom (spolu 146s.). V spise sú zaradené aj predpísané formálne súčasti spisu ako: Zoznam obrázkov a tabuliek, Zoznam skratiek a značiek, Úvod, Anotčný záznam, Abstract, Obsah, Záver.

Po formálnej stránke je habilitačná práca spracovaná prehľadne a účelne. Reprinty vybraných prác, ktoré sú jej súčasťou, poskytujú komplementárne informácie relevantné jej nosným myšlienkam a téme habilitačného spisu. Text je napísaný prehľadne a gramaticky správne. Taktiež celková úprava predloženého rukopisu je na dobrej úrovni.

V Úvode autorka stručne charakterizuje dôvody pre ktoré sa rozhodla pre danú tému a charakterizuje skúmané oblasti (antropogenetiku, analýza STR a SNP polymorfizmov DNA v slovenskej populácii, so zameraním na rómske etnikum a potomkov habánskej populácie, špecifické mutácie a polymorfizmy asociované s rozličnými ochoreniami).

V texte Anotačného záznamu sa uvádza, že cieľom predkladanej habilitačnej práce bola postupná genetická analýza STR a SNP polymorfizmov v slovenskej kaukazoidnej, rómskej a habánskej populácie. Táto problematika bola riešená v rokoch 2008 - 2018 aj ako súčasť viacerých grantových projektov (OPVAV 2x, APVV 2x, OPV 1x, VEGA 1x, inštitucionálny grant 1x).

V kapitole 1 (STR polymorfizmy) sa venuje využitiu STR polymorfizmov pri skúmaní etnogenézy slovenskej rómskej populácie a STR polymorfizmom špeciálne na chromozóme Y v slovenskej kaukazoidnej a rómskej populácii a etnogenéze Habánov na Slovensku. Poznatky podporuje aj s odkazmi na vlastné práce (Prílohy C, G)

V druhej kapitole (SNP - jednonukleotidové polymorfizmy) sa venuje využitiu SNP polymorfizmov pri sledovaní paternálnych línií v slovenskej kaukazoidnej a rómskej populácii. Poznatky podporuje aj s odkazmi na vlastné práce (Prílohy F, K, L).

Možnosti predikcie paternálnych línií sú uvedené v kapitole 3, so špecifikáciou na slovenskú rómsku populáciu a slovenskú habánsku populáciu a tieto informácie opäť podporuje aj s odkazmi na vlastné vedecké práce (Prílohy D, J, K).

V nasledujúcej 4. kapitole sa venuje polymorfizmom a mutáciám v etiológii ochorení, špecificky v diagnostike trombofilných stavov (4.1), v diagnostike hemochromatózy (4.2), v analýze polymorfizmov FTO génu asociovaného s obezitou (4.3), s asociáciou SNP polymorfizmov TNFRSF11B asociovanými s osteoporózou. V texte znova odkazuje na vlastné práce (Prílohy M, N, O, P, R).

V kapitole Záver sú obsiahnuté súhrnné komentáre v ktorých sú zahrnuté poznatky získané pri riešení grantov, zameraných na nosnú tému habilitačnej práce, ktoré zistili alebo potvrdili viaceré významné poznatky, napr., že rómska a habánska populácia s a u nás vyvíjali ako endogamné skupiny, ich genetická štruktúra bola ovplyvnená migračnými trasami a odzrkadľuje mnohé historické udalosti, že v prípade rómskej populácie výsledky korelujú so zisteniami historikov, kultúrnych antropológov a lingvistov o ich pôvode z oblasti Indického subkontinentu, že genofond habánskej populácie je odlišný od genofondu majoritnej populácie Slovenska. Slovenská kaukazoidná populácia na východe Slovenska sa významne nelíši od slovanských populácií a je oddelená od balkánskych a nemecky hovoriacich

populácií. V oblasti klinickej genetiky potvrdili niekoľko asociácií SNP polymorfizmov a mutácií s ochoreniami, ako sú trombofília, hemochromatóza, osteoporóza a obezita a sledovali rozličný vplyv týchto polymorfizmov na fenotyp rómskej populácie (napr. signifikantne vyššia prevalencia mutácie faktora V Leiden - ktorá bola jedna z najvyšších v Európe, mutácia C282Y sa pri hemochromatóze nachádzala v najvyššej frekvencii z dosiaľ sledovaných stredoeurópskych krajín). Polymorfizmus T245G v géne TNFRSF11B bol asociovaný so všetkými typmi osteoporotických zlomenín a je ho možné odporúčať ako marker na identifikáciu rizikových jedincov.

V prílohách je uvedených 17 publikovaných prác *in extenso* vždy s úvodným komentárom autorky, ktorý približuje jeho použitie v skladbe habilitačného spisu. Vzhľadom na to, že sa jedná o práce publikované v recenzovaných, karentovaných časopisoch aj s citačnými ohlasmi, nemám dôvod ich na tomto mieste hodnotiť.

Po komplexnom zhodnotení predloženého habilitačného spisu, i ostatných dostupných podkladov RNDr. Evy Petrejčíkovej, PhD., konštatujem, že **habilitačná práca splnila stanovené ciele.**

Výsledky získané v predkladanej práci majú z hľadiska vedeckého a odborného najmä rozširujúci význam, ale v niektorých smeroch sú prioritné nielen v rámci Slovenska. Práca prináša aj viaceré nové poznatky a je prínosom nie len pre rozvoj v odbore antropológia, ale aj ďalších odborov, ako napr. medicína.

Pripomienky:

- Vzhľadom na náročnosť odborného textu, s množstvom špecifických skratiek, som identifikoval minimum preklepov a práca bola veľmi dobre štylisticky napísaná
- Zoznam bibliografických odkazov nebol očíslovaný, ale aproximatívne je citovaných cca 180 literárnych odkazov
- Som rád, že som mohol sledovať doterajší odborný rast habilitantky na pracovisku, ktoré jej vedúci pracovníci dlhodobo a cieľavedome profilujú v tomto odbore vedeckej činnosti s čoraz významnejším aplikačným presahom i do oblasti medicíny. Jedným z pozitívnych prejavov tohto trendu, je aj aktuálne posudzovaná habilitačná práca

Otázky:

Nemám žiadne otázky

Záver:

Habilitačná práca demonštruje kontinuálnu vedeckú aktivitu v oblasti základného i aplikovaného výskumu v špecifickej oblasti antropológie. Dosiahnuté pracovné výsledky RNDr. E. Petrejčíkovej, PhD. sú mi známe (ako uvádzam vyššie) a preto svoje stanovisko k jej habilitačnej práci sumarizujem nasledovne:

Predložená habilitačná práca spĺňa formálne kritéria pre menovanie docentov podľa Zákona o VŠ č. 131/2002 Z. z. v znení Vyhlášky MŠVVaŠ SR č. 246/2019 Z. z. o postupe získavania vedecko-pedagogických titulov a umelecko-pedagogických titulov docent a profesor. Predloženú habilitačnú prácu odporúčam ako podklad pre habilitačné konanie a súčasne odporúčam, aby po úspešnej obhajobe pred Vedeckou radou Fakulty humanitných a prírodných vied Prešovskej univerzity v Prešove, bola RNDr. Eva Petrejčíková, PhD. vymenovaná za docenta v odbore 4.2.8 Antropológia.

Košice 19.01.2021

Doc. MUDr. Milan Kuchta, CSc. mim. prof.

OPONENTSKÝ POSUDOK

habilitačnej práce

RNDr. Evy Petrejčíkovej, PhD.,

Analýza STR a SNP polymorfizmov v etnogenéze slovenskej kaukazoidnej, rómskej a habánskej populácie

v odbore habilitačného konania a inauguračného konania **Antropológia**

Predložený habilitačný spis RNDr. Evy Petrejčíkovej, PhD. obsahuje 225 strán. Vlastný text je napísaný na 79 stranách, tvoria ho 4 kapitoly a 17 priložených pôvodných vedeckých prác publikovaných v karentovaných časopisoch spolu s citačnými ohlasmi. Habilitačná práca obsahuje štandardné súčasti ako Zoznam obrázkov a tabuliek, Zoznam skratiek a značiek, Úvod, Anotovaný záznam, Abstract, Obsah, Záver a Zoznam bibliografických odkazov obsahujúci 184 literárnych odkazov. Vybrané práce, poskytujú komplexné informácie o vedeckom zameraní autorky. Úvodná časť práce predstavuje vstup do problematiky výskumu v oblasti antropogenetiky, ktorý sa opiera o analýzy STR a SNP polymorfizmov v slovenskej populácii s fokusovaním na rómsku a habánsku populáciu. 1. kapitola je venovaná STR a Y-STR polymorfizmom a ich využitiu ako vo forenznej praxi, pri paternitných testoch, či v populačnej genetike. Autorka ich vo svojom výskume využila pri štúdiu etnogenézy slovenskej rómskej a habánskej populácie. V druhej kapitole sa venuje využitiu SNP polymorfizmov pri sledovaní paternálnych línií v slovenskej kaukazoidnej a rómskej populácii. Možnosti predikcie paternálnych línií v slovenskej rómskej a habánskej populácii uvádza autorka v 3. kapitole. 4. kapitola je zameraná na polymorfizmy a mutácie v etiológii ochorení ako sú trombofilné stavy, hemochromatóza, osteoporóza a obezita.

Záver obsahuje zhrnutie 15 ročnej vedecko-výskumnej činnosti autorky, ktorou získala celý rad originálnych výsledkov v rámci štúdia rómskej a habánskej minority na našom území. Autorka potvrdila svojim výskumom zistenia historikov, kultúrnych antropológov a lingvistov o pôvode rómskej populácie z oblasti Indického subkontinentu, ďalej, že rómska a habánska populácia sa u nás vyvíjali ako endogamné skupiny a ich genetická štruktúra bola ovplyvnená migračnými trasami a odzrkadľuje mnohé historické udalosti. Výskumná činnosť autorky v oblasti klinickej genetiky potvrdila asociácie SNP polymorfizmov a mutácií s ochoreniami, ako trombofília, hemochromatóza, osteoporóza, či obezita. Autorka zistila napr. signifikantne vyššiu prevalenciu mutácie faktora V Leiden v rómskej populácii, ktorá bola jedna z

najvyšších v Európe. Taktiež mutácia C282Y sa pri hemochromatóze v rómskom etniku nachádzala v najvyššej frekvencii z doposiaľ sledovaných stredoeurópskych krajín. Pri štúdiu osteoporózy autorka zistila, že vybraný polymorfizmus T245G v géne TNFRSF11B je asociovaný so všetkými typmi osteoporotických zlomenín a je ho možné preto odporúčať ako marker na identifikáciu rizikových jedincov.

Z uvedeného vyplýva, že téma predloženej habilitačnej práce je vysoko aktuálna a jej zameranie je v súlade so súčasnými vedecko-výskumnými trendmi.

Predložený habilitačný spis a ďalšie predložené podklady RNDr. Evy Petrejčíkovej, PhD., dokazujú, že **habilitačná práca splnila stanovené ciele a autorka** svojou vedecko-výskumnou činnosťou získala celý rad originálnych výsledkov, ktoré predstavujú významný prínos nielen pre antropológiu ale aj ďalšie vedné disciplíny ako genetika a ďalšie odbory medicíny.

Záver:

Habilitačná práca demonštruje kontinuálnu vedeckú aktivitu autorky v oblasti analýzy STR a SNP polymorfizmov v etnogenéze slovenských populácií a svedčí o intenzívnej vedeckej činnosti RNDr. Evy Petrejčíkovej, PhD., ako aj o jej širokom zábere s dobrým teoretickým základom. Schopnosť jasnej formulácie problému, logické vyjadrenie a posúdenie získaných výsledkov dokazujú jej vysokú vedeckú a pedagogickú erudovanosť.

Na základe uvedeného odporúčam, aby predložená habilitačná práca RNDr. Evy Petrejčíkovej PhD., bola prijatá ako podklad pre habilitačné konanie a súčasne odporúčam, aby po úspešnej obhajobe, bola RNDr. Eva Petrejčíková, PhD. vymenovaná za docentku v odbore habilitačného konania a inauguračného konania Antropológia.

OPONENTSKÝ POSUDOK

Habilitačnej práce : „Analýza STR a SNP polymorfizmov v etnogenéze slovenskej kaukazoidnej, rómskej a habánskej populácie.“

Problematike rómskej populácie na Slovensku sa skupina vedená prof. Bernasovským a prof. Bernasovskou venuje už dlhšiu dobu. Konkrétnou problematikou, teda postupnou analýzou STR a SNP polymorfizmov v slovenskej kaukazoidnej, rómskej a habánskej populácie viac ako 10 rokov. Prakticky od svojho nástupu na Katedru biológie, Fakulty humanitných a prírodných vied Prešovskej univerzity začala pracovať aj RNDr. Eva Petrčíková, PhD. Bola aktívnou účastníčkou 7 projektov zaoberajúcej sa riešením spomínaných projektov. Z toho pri 5 projektoch bola spolu riešiteľkou. Jeden projekt koordinovala a v jednom bola vedúcou projektu.

Predkladaná habilitačná práca je zameraná na veľmi významnú problematiku a to štúdium polymorfizmov. Habilitačná práca sa skladá z 2 častí. Prvá časť začína „Úvodom“ a nasleduje teoretická časť, ktorá je spracovaná v 4 kapitolách, nasleduje dobre spracovaný „Záver“ a „Zoznam bibliografických odkazov“. Je to veľmi dobre spracované a nemám k tomu žiadne pripomienky.

Druhú časť práce tvoria publikácie uverejnené *in extenso* v uznávaných medzinárodných odborných periodikách. Ide o 17 prác a veľmi oceňujem skutočnosť, že habilitantka je prvou autorkou 9 prác. Chcem zdôrazniť, že habilitantka mohla vychádzať z vynikajúcej tradície a vysokej úrovne na jej pracovisku. Tiež chcem konštatovať, že séria prác autorky, ktoré tvoria podstatnú časť predloženej práce vyšli v kvalitných odborných časopisoch, kde boli podrobené náročnej recenzii a nie je potrebné sa k nim vyjadrovať.

Predkladaná habilitačná práca vo veľkej miere prispieva k poznávaniu genetickej štruktúry slovenskej populácie a odhaľuje jej genetickú rozmanitosť. Oboznamuje nás s kompletnými výsledkami molekulárno-genetických analýz a ponúka možnosti využitia SNP a STR polymorfizmov v riešení antropogenetických otázok.

Chcem sa vyjadriť, že autorka vysoko prekračuje kritéria, ktoré sú vyžadované v Prehľadovej tabuľke plnenia minimálnych kritérií na získanie titulu docent/ka v odbore 4.2.8 Antropológia.

Čo sa týka pedagogickej činnosti autorky, tak tá je veľmi bohatá. Počas svojho pôsobenia na Katedre biológie FHPV Prešovskej univerzity viedla odborné prednášky, semináre a cvičenia v 13 študijných odboroch a viedla prednášky a cvičenia aj na iných Katedrách Prešovskej univerzity. Išlo najmä o predmety ako Molekulárna biológia I a II ale aj iné predmety ako napr. Génové manipulácie, Geneticky modifikované organizmy, Embryológiu človeka a ďalšie. Pripravila zavedenie nových predmetov ako napr. Génové manipulácie I a II, rovnako prebudovala náplň Embryológia človeka a ďalšie, ktoré nie je potrebné uvádzať.

ZÁVER

Predložená habilitačná práca predstavuje viac ako 10 ročné vedecké výsledky, pokladám ju za konzistentnú a veľmi hodnotnú. Je veľkým prínosom nie len našej, ale aj svetovej vedy. Je dôkazom dlhodobej a systematickej vedeckej práce. Autorka ukázala, že je nie len veľmi schopná experimentátorka, ale má aj schopnosť prenášať vedecké poznatky do praxe a využívať ich vo výučbe študentov. Môžem jednoznačne konštatovať, že predkladaná habilitačná práca je nadštandardná a v zmysle vyhlášky o habilitačnom konaní spĺňa všetky kritéria na tento typ prác, a preto ju

Odporúčam

prijat' ako podklad pre udelenie pedagogicko-vedeckej hodnosti docent.

V Trnave 14.3.2021

Prof. Ing. Jozef Timko, DrSc.

Fakulta prírodných vied UCM T