



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

Antropogenetické špecifiká rómskej populácie,

predloženej MVDr. Soňou Mačekovou, PhD.,

pracovničkou Fakulty humanitných a prírodných vied Prešovskej univerzity v Prešove,

v habilitačnom odbore: **Antropológia**

Predložená habilitačná práca pozostáva zo 142 strán, je viazaná vo formáte A4 a pozostáva z vlastného textu na 49 stranách a zo súboru 14 pôvodných vedeckých prác, týkajúcich sa problematiky témy habilitačnej práce a to antropogenetickým špecifikám rómskej populácie. Práca je formálne rozdelená do dvoch kapitol, kde v 1. kapitole je uvedený súčasný stav riešenej problematiky doma a v zahraničí, doplnený odkazmi na vlastný výskum. V 2. kapitole sú uvedené výsledky publikovaných prác s komentármi a vysvetlením ich významu. V spise sú zaradené aj ďalšie formálne súčasti spisu ako: Zoznam skratiek a značiek, Úvod, Záver.

Cieľom predloženej habilitačnej práce bolo poukázať na antropogenetické špecifiká slovenskej rómskej populácie v niekoľkých aspektoch a to najmä: Poukázať na ich pôvod na

základe populačných výskumov, študovať geneticky podmienené ochorenia a na výskyt unikátnych mutácií špecifických pre Rómov a tiež na základe identifikácie vybraných monogénnych a polygénnych ochorení, poukázať na frekvencie DNA variantov, ktoré majú vplyvom efektu zakladateľa a/alebo genetického driftu, určitú genetickú divergenciu výskytu.

Rómske etnikum je v našom geopolitickom priestore špecifické z viacerých hľadísk. Jedným z nich je aj jeho 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. Rómovia sú najpočetnejšou a najrozšírenejšou etnickou menšinou v Európe, s významným zastúpením na Slovensku s najväčšou koncentráciou na východe krajiny.

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 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. Predprípravou jej bola aj cca 5 ročná prax v Imuna Pharm Šarišské Michaľany, v Štátnom veterinárnom ústave vo Zvolene, v Štátnom veterinárnom a potravinovom ústave v Prešove.

Autorka dokumentuje výstupmi svojej vedeckej a svojej 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.**

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 kapitole Záver sú obsiahnuté hlavné tézy získané pri riešení grantov, zameraných na nosnú tému habilitačnej práce, ktoré zistili alebo potvrdili viaceré významné poznatky, napr., že slovenská rómska populácia má indický pôvod a identifikuje ich migračnú cestu cez Blízky východ a Balkán až do Strednej Európy. Taktiež potvrdenie výskytu špecifických mutácií podmieňujúcich vznik závažných neurodegeneratívnych alebo dystrofických ochorení so závažným priebehom i fatálnym koncom. Viaceré z týchto genetických zmien sú privátne a nevyskytujú sa v majoritnej populácii. V rómskej populácii boli zvýšene zistené mutácie v monogénových ochoreniach (napr. hemochromatóza) alebo ploidizmov niektorých polygénovo podmienených ochorení (FTO, MC4R, BDNF, NGFR1, THSD7A, ZBTB17).

V prílohách je uvedených 14 publikovaných prác *in extenso* vždy s komentárom autorky, ktorý je uvedený v prvej kapitole 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 opäť prehodnocovať.

Po komplexnom zhodnotení predloženého habilitačného spisu, i ostatných dostupných podkladov MVDr. Sone Mačkovéj, 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:

Nemám žiadne zásadnejšie pripomienky

Otázky:

Nemám žiadne otázky

Záver:

Habilitačná práca demonštruje kontinuálnu vedeckú aktivitu v oblasti základného i aplikovaného výskumu v špecifickej oblasti antropológie. Dosiahnuté pracovné výsledky MVDr. Sone Mačkovéj, 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 **MVDr. Soňa Mačková, PhD. vymenovaná za docenta v odbore Antropológia.****

Košice 07. 09. 2021

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

OPONENTSKÝ POSUDOK
NA HABILITAČNÚ PRÁCU MVDr. SONI MAČEKOVEJ, PhD.
„ANTROPOGENETICKÉ ŠPECIFICKÁ RÓMSKEJ POPULÁCIE“

Predložený habilitačný spis MVDr.Soni Mačekovej,PhD. obsahuje 142 strán. Vlastný text je napísaný na 22 stranách, k čomu je priložených 14 pôvodných vedeckých prác publikovaných prevažne v zahraničných karentovaných časopisoch. Habilitačná práca je rozdelená do dvoch kapitol. Prvá kapitola obsahuje súčasný stav riešenej problematiky doplnený odkazmi na vlastný výskum. Druhá kapitola uvádza význam a výsledky publikovaných prác formou komentárov. Habilitačná práca ďalej obsahuje štandardné súčasti ako Zoznam skratiek a značiek, Úvod, Abstract, Obsah, Záver a Zoznam bibliografických odkazov obsahujúci 108 literárnych odkazov. Vybrané práce, poskytujú komplexné informácie o vedeckom zameraní autorky. Úvodná časť práce predstavuje vstup do problematiky výskumu slovenskej rómskej populácie, ktorý sa opiera o populačné štúdie zamerané na štúdium etnogenézy Rómov, štúdie geneticky podmienených zriedkavých ochorení a výskyt unikátnych mutácií v slovenskej rómskej populácii. Autorka svojim geneticko-genealogickým výskumom potvrdila indický pôvod slovenských Rómov na základe sledovania frekvencií Y-haploskupín a tiež odhalila výskyt celého radu zriedkavých kongenitálnych ochorení podmienených prítomnosťou zriedkavých mutácií, ktoré sa v majoritnej populácii nevyskytujú a často sú príčinou závažného priebehu ochorení u Rómov. Tieto špecifické tzv.privátne mutácie vznikli pravdepodobne ešte pred ich odchodom z Indie alebo na začiatku ich migrácie vplyvom efektu zakladateľa. Zaujímavý výskum uskutočnila autorka v obci Svinia, kde zistila vysoký výskyt nositeľstva mutácie v géne *SLC22A12* (zapríčiňujúcej renálnu hypourikémiu), ktorý je zapríčinený pravdepodobne efektom sekundárneho resp. terciárneho zakladateľa, čo znamená, že mutácia bola prítomná u člena rodiny, ktorá stála pri vzniku osady. Odlišný výskyt sledovaných mutácií u Rómov zistila pri hereditárnej hemochromatóze, výskyte trombofilnej mutácie *V Leiden*, obezite, osteoporóze a ďalších ochoreniach. Výsledky autorky poukazujú na potrebu prihliadať na tieto skutočnosti aj v medicínskej praxi, čo by určite prispelo ku skvalitneniu diagnostického procesu.

Habilitačná práca je na vysokej úrovni a je dôkazom, že autorka je vysoko erudovaná výskumníčka využívajúca najmodernejšie experimentálne postupy. 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 MVDr.Soni Mačekovej, 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 MVDr.Soni Mačekovej, PhD., v oblasti štúdia rómskeho etnika, čo svedčí o intenzívnej vedeckej činnosti autorky 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 aj pedagogickú erudovanosť.

Na základe uvedeného odporúčam, aby predložená habilitačná práca MVDr.Soni Mačekovej, PhD., bola prijatá za základ habilitačného konania pre udelenie pedagogicko-vedeckej hodnosti **docent** v študijnom odbore habilitačného konania a inauguračného konania Antropológia.

V Košiciach, 3.9.2021

prof.RNDr.Ivan Bernasovský, DrSc.

OPONENTSKÝ POSUDOK

HABILITAČNEJ PRÁCE MVDr. Soni Mačekovej, PhD. „ANTROPOGENETICKÉ ŠPECIFICKÁ RÓMSKEJ POPULÁCIE“

V úvode oponentského posudku habilitačnej práce MVDr. Soni Mačekovej, PhD, chcem zdôrazniť, že práca je na vysokej odbornej úrovni svedčí nie len o vedeckej erudícii, ale aj o významných experimentálnych schopnostiach autorky riešiť problematiku nielen prehĺbenia teoretických poznatkov, ale aj praktického významu s využitím širokého spektra v súčasnosti používaných moderných metód genetiky a molekulárnej biológie.

Práca sa skladá z dvoch častí. Prvá má 39 strán a je napísaná štandardným spôsobom a obsahuje štandardné kapitoly, ktoré nie je potrebné menovať. Tá časť je veľmi dobre spracovaná. Oceňujem Kapitolu 2 a to „Komentár k publikovaným prácam“ Druhá časť pozostáva z 14 publikovaných prác a to tak našich, ale hlavne zahraničných odborných a erudovaných časopisoch. Keďže publikované práce prešli prísnu korektúrou jednotlivých redakcií nie je žiaden dôvod sa k tomu vyjadrovať.

Čo sa týka problematiky tak chcem zdôrazniť, že ju považujem za veľmi významnú. Autorka bola súčasťou pracovného kolektívu, ktorý sa dlhodobo zaoberá problematikou Rómskeho etnika žijúceho na Slovensku a ktorý dosiahol veľmi pozoruhodné výsledky. Bol dokázaný indický pôvod slovenských Rómov a tiež tento výskum odhalil výskyt špecifických a zriedkavých mutácií podmieňujúcich zriedkavé ochorenia, ktoré sa u nerómskej populácii u nás nevyskytujú.

ZÁVER:

Habilitačná práca MVDr. Soni Mačekovej, PhD. predstavuje mnohoročné výsledky, ktoré dosiahla pri štúdiu rómskej populácie na Slovensku. Dosiahla veľmi cenné výsledky. Z tohto pohľadu sa radí habilitantka medzi popredných pedagogicko – vedeckých pracovníkov v tejto oblasti. Na základe uvedeného môžem s plnou zodpovednosťou konštatovať, že v zmysle príslušnej Vyhlášky MŠ o habilitačnom pokračovaní, habilitačná práca uchádzačky spĺňa všetky kritéria kladené na tento typ prác, a preto ju

odporúčam

prijat' ako podklad k udeleniu pedagogicko – vedeckej hodnosti docent v študijnom odbore

Antropológia

V Bratislave 6.septembra 2021

prof. Ing. Jozef Timko, DrSc.

Fakulta prírodných vied UCM Trnava