

MTA doktori értekezés bíráló

Dr. Balogh István MTA doktori értekezése huszonkettő tudományos publikáció eredményein alapszik, amelyek között kettő elsőszerzős és 15 utolsó szerzős közlemény szerepel, a tudományos művek összesített impakt faktora ~60. A benyújtott értekezés 186 oldalas és 627 referenciát tartalmaz.

Az elmúlt húsz év alatt elvégzett kutatások rendkívül szerteágazóak, a jelölt monogén és multifaktoriális klinikai genetikai kutatások mellett több módszertani fejlesztést is végzett. A kutatások során kettő PhD hallgató szerzett a jelölt irányításával doktori fokozatot. A doktori mű klinikai szempontból megfelelően részletes, azonban meg kell említeni, hogy érdemes lett volna néhány technikai pontot külön is megmagyarázni (csak példaként kiragadva: a misszensz és nonszensz mutációk közötti különbség, illetve a kis és nagy deléciók illetve inzerciók közötti különbség módszertani detektálásának érzékenysége eltérhet az alkalmazott módszerek függvényében). A kutatások során alkalmazott módszerek, ideértve a mintagyűjtést, a laboratóriumi és molekuláris genetikai méréseket és az ezek kiértékelésére alkalmazott statisztikát is, megfelelőek. A kutatások minden esetben a szükséges engedélyek birtokában történtek meg.

Az értekezés következő téziseit fogadom el új tudományos eredményként:

1. Klinikai genetikai eredmények az öröklött faktor V hiány, a dystrophinopathia, a Niemann-Pick kór, és a glükóz metabolizmus zavarai esetén (az egyes részeredményeket itt külön nem részletezem).
2. A DNS piroszekvenálás teljesítőképességének meghatározása.
3. A cisztás fibrózis mutációs spektrum meghatározása és a mutációs panel kidolgozása.
4. A Smith-Lemli-Opitz betegek mutációs spektrumának és a betegség prenatális diagnosztikájának kidolgozását.
5. Az autoszomális recesszív policisztás vesebetegség genetikai diagnosztikai eredményeit.
6. Annak megállapítását, hogy Magyarországon nincs mutációs forró pont Marfan szindróma esetén.
7. A GAS6 kimutatás módszertani fejlesztéseit.

8. Az időskori makuladegeneráció kockázatát növelő génpolimorfizmusok azonosítását.
9. Az Y kromoszóma mikrodeléciók és a férfi infertilitás közötti kapcsolat azonosítását.

Az értekezés olvasása során a következő kérdések merültek fel:

1. A GAS6 detektálására kidolgozott módszereknek mekkora az érzékenysége?
2. Történt-e BLAST keresés a primerkötődések igazolására?
3. A Roche 454 technológia mára már elavult és a bíráló nem tud róla, hogy még elérhető lenne. Mennyire érvényesek az eredmények a ma is elérhető következőgenerációs szekvenálási módszerek esetén?
4. A génpolimorfizmusok vizsgálata során csak egyszer említi a Hardy-Weinberg egyensúlyt. A többi csoportban sem volt eltérés?
5. A klinikai eredmények felöltésre kerültek-e valamelyik nemzetközi mutációs adatokat tartalmazó adatbázisba?

A kérdéseim nem vonnak le a doktori munka értékéből, és ezért a fenti, általam elfogadott tézisek alapján a doktori munka tudományos eredményeit elegendőnek tartom az MTA doktori cím megszerzéséhez és javaslom a nyilvános védés kitűzését.

2021.02.01.

Dr. Györfly Balázs

az MTA doktora