

A bíráló bizottság értékelése

Dr. Molnár Mária Judit új mutációkat írt le öröklött neuropátiákban, miopátiákban és több mitochondriális betegségben. A bírálókkal egyetértve a bíráló bizottság véleménye szerint a jelölt munkája mind tartalmi mind formai szempontból megfelel az MTA Doktori cím fokozatnak. A bíráló bizottság az alábbiakban kiemeli a jelölt legfontosabb eredményeit:

1. Infantilis miopátiában először írta le a mitochondriális DNS (mtDNS) bázis szubsztitúció patogentiását és a társuló egy pontos nukleotid-polimorfizmus (SNP) szinergetikus hatását.
2. Egy anyai ágon öröklődő affektív betegség képében új fenotípust társított az mtDNS A8344G (MERRF-típusú) mutációjához.
3. Elsőként írt le autoszomális domináns progresszív ophtalmoplegia externa háttérében az RRM2B heterozygóta mutációt.
4. Herediter neuropátiákat vizsgálva új MPZ mutációt írt le és jellemezte a mutációhoz társult fenotípust.
5. Jellemezte a mitofusin mutációk következtében kialakuló neuropátiák strukturális jellegzetességeit.
6. Igazolta a dystrophin gén rendellenessége következtében kialakuló nem-szindrómás halláskárosodást.

A jelölt a nyilvános vitában világos, logikus érvekkel, meggyőző válaszokat adott. a témában igen komoly tájékozottságról tett tanúbizottságot.

Az eredmények és a védés menete alapján a Bizottság javasolja a jelölt részére az MTA doktori cím odaítélését.

Budapest, 2011-02-23