

Posudek školitele

Doktorand: Ing. Lenka Piherová

Název disertační práce: Využití metod celoxomového sekvenování pro studium vzácných dědičně podmíněných chorob

Obor: Molekulární a buněčná biologie, genetik a virologie

Ing. Lenka Piherová se významným způsobem podílela na zavádění, vývoji a aplikaci téměř všech moderních technik molekulární biologie a analýzy genomu, které jsou dnes dostupné v laboratoři pro studium vzácných nemocí při Klinice dětského a dorostového lékařství 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy. Těchto zkušeností následně úspěšně využila v projektech zaměřených na určení genetické příčiny a molekulární podstaty příčiny řady vzácných onemocnění - vývojové vady srdce (mutace *PLD1*), Akadijské varianty Fanconiho syndrom (mutace *NDUFA6*), poruchy zraku (mutace *PNPLA6*), GAPO syndromu (mutace *ANTXR1*) a krystalické katarakty (mutace *CRYGD*). Během svého studia se hlavním předmětem odborného zájmu Lenky Piherové stala oblast geneticky podmíněných onemocnění srdce. V této oblasti přispěla k charakterizaci první X-vázané formy hypertrofické kardiomyopatie (mutace *FHL1*), Danonovy nemoci a desminopatií.

Bohatou experimentální expertizu, organizační schopnosti a odbornou úroveň Lenky Piherové nejlépe dokumentuje její spoluautorství na **17 publikacích** uveřejněných většinou ve významných mezinárodních časopisech oboru např. **Journal of Clinical Investigation, Nature Communication, Circulation, American Journal of Human Genetics, Human Molecular Genetics, BMC Genomics**. Na všech těchto studiích měla Lenka Piherová významný podíl a řada z nich by bez její expertízy této úrovně nedosáhla.

O významu její práce vypovídají i základní scientometrické údaje. Práce, na kterých se Lenka Piherová podílela, byly více než 420-krát citovány a jejich h-index je 9.

Podle mého názoru kandidátka zcela jistě naplnila zadaná témata disertace a prokázala schopnost samostatně vědecky pracovat.

Na základě předložené disertační práce doporučuji udělit Ing. Lence Piherové titul Ph.D.

V Praze, 8.4.2021

Prof. Ing. Stanislav Kmoch, CSc.

