



Oponentský posudek disertační práce

Využití metod celoexomového sekvenování pro studium vzácných dědičně podmíněných chorob.

Ing. Lenky Piherové

studentky doktorského studijního programu Molekulární a buněčná biologie, genetika a virologie
1. Lékařské fakulty Univerzity Karlovy Praha.

Disertační práce Ing. Lenky Piherové se zabývá aplikací masivně paralelního sekvenování, zvláště pak exomového sekvenování, ve výzkumu a diagnostice vzácných dědičných nemocí. Téma je aktuální, aplikace nových metod přináší jak množství nových vědecky a diagnosticky využitelných informací, tak i řadu nových problémů spojených s množstvím a komplexností výstupů masivně paralelního sekvenování.

Doktorandka se v různých projektech podílela na prakticky všech krocích analýzy od izolací genetického materiálu přes přípravu knihoven a sekvenování po filtrování a identifikaci potenciálně kauzálních variant a ověření jejich významu dalšími testy. Výstupem je řada publikací v kvalitních recenzovaných odborných časopisech, které dokazují vědecký přínos práce doktorandky, ale především byly identifikovány nové kauzální varianty genů, které umožňují přesnou diagnostiku nemoci v zasažených rodinách.

Disertační práce má formu komentovaného souboru publikací doplněných krátkým úvodem do problematiky masivně paralelního sekvenování a zpracování sekvenačních dat. Tato forma přehledně dokumentuje práci doktorandky na různých projektech pracoviště souvisejících s tématem práce.

Doktorandka ve své práci dokazuje schopnost týmové i samostatné tvořivé vědecké práce. Podílela se na řešení vědeckých projektů, které přispěly jak k rozvoji poznání o vzácných dědičně podmíněných chorobách, tak i k adaptaci nových moderních metod v diagnostice.

Disertační práci doporučuji k obhajobě podle § 47 vysokoškolského zákona 111/98 Sb. Disertační práce prokazuje předpoklady doktorandky k samostatné tvořivé vědecké práci a k udělení titulu Ph.D. za jménem.

V Brně 4.6.2021

MVDr. Boris Tichý, Ph.D.

Centrální laboratoř Genomika
CEITEC Masarykova Univerzita

