

Posudek školitele

Doktorand: Ing. Ivana Jedličková

Název disertační práce:

Genetické a molekulární příčiny neurodegenerativních a neuropsychiatrických onemocnění

Obor: Molekulární a buněčná biologie, genetika a virologie

Cílem postgraduálního studia Ing. Ivany Jedličkové bylo využít nových metod analýzy genomu k určení a charakterizaci kauzálních genů, genových mutací a genomových změn v případech vzácných geneticky podmíněných neurosvalových, neurodegenerativních a neuropsychiatrických onemocnění neznámé příčiny a studium základních biologických a patologických procesů podmiňujících studované fenotypy.

Během svého studia se Ing. Ivana Jedličková významným způsobem podílela na shromažďování, genetické analýze a stratifikaci případů familiárních či sporadických pozdních forem neuronálních ceroidních lipofuscinóz (ANCL), spinální svalové atrofie (SMA) a infantilní formy neuronální intranukleární inkluzní nemoci (iNIID) neznámé genetické etiologie.

V rámci svého výzkumu byla v úzkém pracovním kontaktu s řadou lékařů, pacientů a výzkumných pracovníků věnujících se problematice studovaných klinických jednotek. Významnou jsou zejména její aktivity v rámci Mezinárodního konsorcia pro ANCL, které vzniklo v roce 2012 s cílem zefektivnění diagnostiky a podpoření výzkumu ANCL. V rámci tohoto konsorcia se Ing. Ivana Jedličková nejprve podílela na vytvoření klinicko-patologických kritérií ANCL, a následně měla klíčovou úlohu ve shromažďování biologických materiálů od pacientů a jejich rodin a genetické analýze a molekulárně biologické a buněčně patologické charakterizaci těchto případů.

Ve své výzkumné práci si Ing. Ivana Jedličková osvojila celou řadu moderních technik molekulární biologie a analýzy genomu. Díky této kompetenci a velmi aktivnímu osobnímu přístupu byla postupně kontaktována řadou kolegů a konfrontována s případy neurosvalových, neurodegenerativních a neuropsychiatrických onemocnění neznámé genetické etiologie. Řešení většiny těchto případů vyžadovalo a vyžaduje inovativní a netradiční analytické postupy. Úspěšné objasnění příčin některých případů ANCL a SMA ale i doposud neúspěšné studium iNIID tak dokumentují schopnosti a odborné kvality Ing. Ivany Jedličkové.

Řadu metod, které si Ing. Ivana Jedličková osvojila nebo zavedla, poskytla formou expertízy i v rámci dalších projektů řešených v laboratoři pro studium vzácných nemocí při Klinice dětského a dorostového lékařství 1.lélařské fakulty Univerzity Karlovy.

Bohatou experimentální expertizu, organizační schopnosti a odbornou úroveň Ing. Ivany Jedličkové nejlépe dokumentuje její spoluautorství na **10 publikacích** uveřejněných většinou

ve významných mezinárodních časopisech oboru např. Neurology, Kidney International, American Journal of Human Genetics nebo Human Molecular Genetics. Na všech těchto studiích měla Ing. Ivana Jedličková 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 Ing. Ivana Jedličková podílela, byly více než 140-krát citovány a jejich h-index je 4.

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

Na základě předložené disertační práce doporučuji udělit Ing. Ivaně Jedličkové titul Ph.D.

V Praze, 25.11.2021

Prof. Ing. Stanislav Kmoch, CSc.