

Posudek školitele

Doktorand: Mgr. Martin Řeboun

Název disertační práce: Role sekvenace nové generace v diagnostice a prognóze X-vázaných lysosomálních střádavých onemocnění

Studijní program: Doktorské studijní programy v biomedicině

Obor: Molekulární a buněčná biologie, genetika a virologie

Mgr. Martin Řeboun zásadním způsobem přispěl k zavedení metod sekvenování nové generace v Sekvenačním centru Diagnostických laboratoří DPM na Klinice pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a VFN. Podílel se na zavedení laboratorních postupů, těžiště jeho práce bylo zejména v bioinformatické analýze. Význam jeho bioinformatického zpracování dat spočívá v tom, že umožňuje nejen identifikaci malých záměn, ale i charakterizaci variant velkého rozsahu (copy number variant), což je problém v dnešní době ne zcela triviální.

Svou laboratorní a bioinformatickou analýzu Mgr. Martin Řeboun využil k vyšetření patogenních mutací, k analýze somatického mozaicismu a vlivu mutací na stabilitu RNA a zejména pak ke studiu X-inaktivace. Ve své disertační práci se zaměřil na tři X-vázaná lysosomální střádavá onemocnění, mukopolysacharidózu typu II, Danonovu chorobu a Fabryho chorobu. Zavedené metody zpřesňují diagnostiku a genetické poradenství v rodinách pacientů se jmenovanými onemocněními, v některých případech umožňují prognózu a s ní související léčebné postupy.

Mgr. Martin Řeboun je prvním autorem dvou a spoluautorem tří monotematických publikací týkajících se disertační práce. Navíc je spoluautorem šesti prací, které s tématem disertační práce nesouvisejí. Všechny publikace byly uveřejněny v mezinárodních impaktovaných časopisech. h-index Mgr. Martina Řebouna je 6.

Na základě předložené disertační práce doporučuji udělit Mgr. Martinu Řebounovi titul Ph.D.

V Praze, 24.6.2022



RNDr. Lenka Dvořáková, CSc.