

Oponentský posudek dizertační práce Mgr. Kateřiny Kvaplilové

Význam různých zdrojů a sekvenačních protokolů při zvyšování přesnosti NGS analýz v diagnostických aplikacích

Práce hodnotí význam různých zdrojů vzorků a porovnání sekvenačních protokolů využitých k sekvenování genomu SARS-CoV-2 v průběhu pandemie onemocnění COVID-19..

Sekvenování genomu SARS-CoV-2 v průběhu pandemie COVID-19 je mimořádně aktuální téma. Techniky popsané v této práci jsou nejen zásadní pro pochopení šíření a mutací viru SARS-CoV-2, ale také poskytují základ pro studium dalších patogenů. Doktorandka podrobně popisuje celý protokol přípravy knihoven, včetně jednotlivých kroků a optimalizací, které jsou klíčové pro zajištění kvality výsledků. Zvláštní pozornost je věnována technice kvantifikace vzorků, která zajišťuje uniformní pokrytí mezi různými vzorky, což je nezbytné pro přesnou analýzu genomu.

Další část práce se soustředí na porovnání využití slin jako alternativního zdroje genetického materiálu oproti běžně používané genomové DNA (gDNA) z krve. Na deseti párových vzorcích je za použití stejného protokolu přípravy sekvenačních knihoven předvedena vysoká úroveň shody mezi materiály získanými ze slin a krve. Tento přístup by mohl zjednodušit odběr vzorků a zlepšit dostupnost diagnostických testů, zvláště v prostředích, kde je odběr krve komplikovaný nebo nežádoucí.

Doktorandka ve své práci představuje komplexní přístupy od výběru zdrojového materiálu až po nalezení a optimalizaci vhodného protokolu pro přípravu sekvenační knihovny. Tyto postupy jsou důkladně popsány a analyzovány, což umožňuje jejich reprodukovatelnost a aplikovatelnost v různých výzkumných a diagnostických kontextech.

Pro doktorandku mám dvě otázky:

- 1) Jak si představujete přenos výsledků své práce do diagnostické praxe? Jaké kroky by bylo třeba podniknout, aby se tyto techniky staly standardní součástí diagnostických procesů?
- 2) Lze alternativní materiál, jako jsou sliny, použít se stejným kvalitativním výsledkem i pro určení strukturních variant v genomu? Jaké jsou případné výhody nebo nevýhody tohoto přístupu?

Dizertační práci doporučuji k obhajobě a k udělení titulu Ph.D. za jménem.

V Praze 14.6.2024

Ing. Lenka Piherová, Ph.D.

