

Posudek školitele

Mgr. Alžběta Vondráčková pracovala jako postgraduální studentka v oboru biochemie a patobiochemie v Laboratoři pro studium mitochondriálních poruch při Klinice dětského a dorostového lékařství 1. LF UK v Praze od 1.10.2009.

Po celou dobu svého působení v naší laboratoři se věnovala problematice mitochondriálních onemocnění, zejména deficitu cytochrom c oxidázy zejména na molekulárně-genetické úrovni. Během celého období se podílela na rozšiřování spektra molekulárních metod zaměřených na diagnostiku mitochondriálních onemocnění, tak i na další onemocnění, která jsou předmětem zájmu Laboratoře pro studium mitochondriálních poruch (např. dědičné poruchy glykosylace, tyrosinémie). V rámci postgraduálního studia absolvovala Mgr. Vondráčková řadu praktických i teoretických kurzů a byla řešitelem projektu GAUK.

Během svého studia využívala, a podílela se pak na jejich zavedení do rutinní praxe, moderní molekulárně genetické metody s cílem objasnit genetické příčiny poruch cytochrom c oxidázy u dětských pacientů. Nejdříve se zabývala metodou analýzy křivek tání DNA molekul, kterou využila k mutační analýze exonů 15 genů pro strukturální podjednotky a asemblační faktory cytochrom c oxidázy u 60 pacientů (výsledky byly publikovány). Následovala analýza na úrovni celého genomu u těchto pacientů a to konkrétně analýzy množství kopií DNA pomocí DNA mikročipů. Výsledky byly také publikovány. V posledních 3 letech se věnovala zavedení sekvenování nové generace pro pacienty s mitochondriálním onemocněním. Ve spolupráci s kolegy z ÚDMP vypracovala seznam genů pro cílené resekvenování mitochondriálního exomu a následně se zapojila do jeho analýzy (příprava DNA knihoven). Je zapojená do vyhodnocování dat z exomového sekvenování, jejich ověřování a charakterizaci vzhledem k fenotypu pacienta (výsledky byly prezentovány na řadě zahraničních konferencí). O přínosu Alžběty Vondráčkové pro naši laboratoř svědčí nejen účast na řadě našich grantových projektů, ale i vlastní výsledky její vědecké práce publikované v časopisech (př. European Journal of Human Genetics) a také významná pomoc při zavedení nových postupů do rutinní diagnostiky.

Doktorandskou dizertační práci s názvem „Genetic causes of cytochrome c oxidase deficiency in children“ dokončila v prosinci 2013.

V Praze dne 16.12.2013

Ing. Markéta Tesařová, PhD
Klinika dětského a dorostového lékařství 1.LF UK

