

Obhajoba dizertační práce - posudek školitele

kandidát :

Mgr. Viktor Stránecký

pracoviště :

**Ústav dědičných metabolických poruch, 1. LF UK,
Laboratoř lékařské genomiky a bioinformatiky**

téma dizertační práce:

„Současné metody analýzy genomu a jejich využití v hledání genetických příčin nemocí“

Viktor Stránecký vystudoval v letech 1996-2002 obor klinická toxikologie a analytická chemie na Přírodovědecké fakultě Univerzity Karlovy v Praze.

V roce 2006 začal pracovat v naší laboratoři. Jeho úkolem bylo i) zavést základní statistické a bioinformatické metody analýzy DNA čipů, které jsme v té době na našem pracovišti vyvíjeli a ii) provádět vazebnou analýzu v rámci projektů zaměřených na mapování a identifikaci onemocnění podmiňujících genů, kterou jsme do té doby prováděli ve spolupráci se zahraničními pracovišti.

Ve svých začátcích se musel Viktor Stránecký zcela samostatně naučit, osvojit, aplikovat a rozvíjet řadu nových statistických metod a bioinformatických postupů, kterými zakrátko významně přispěl k vývoji oligonukleotidových čipů pro analýzu exprese mitochondriálních genů (Mitočip) a čipů pro cílenou analýzu strukturních variant (delecí, amplifikací). S nástupem nových platforem DNA čipů postupně zavedl na našem pracovišti metody celogenomového genotypování, vazebné analýzy, homozygotního mapování, analýzy strukturních variant a analýzy genové exprese. Následně vytvořil vlastní přístupy k propojování těchto analytických úrovní umožňující efektivní interpretaci genomických dat.

V posledních pěti letech přispěl Viktor Stránecký významně k zavedení a rozvoji metod celogenomové sekvenování. Byl klíčovou osobou při instalaci prvního sekvenátoru nové generace v České republice. Zavedl základní metodické aplikace této technologie – exomové sekvenování, RNA sekvenování a cílené resekvenování a vytvořil unikátní systém bioinformatické analýzy sekvenačních dat. V této oblasti je dnes nezastupitelným odborníkem a jím zavedená a rozvíjená metodická platforma je klíčovým prvkem našeho dlouhodobého výzkumného zaměření.

Tímto způsobem Viktor Stránecký **významně přispěl k objasnění genetické a molekulární podstaty osmi onemocnění** - GAPO syndromu, Rotorova syndromu, Kufsovy choroby, poruchy glykosylace, dětské slepoty, X-vázané familiární kardiomyopatie, familiární hyperurikemické nefropatie, neonatální hypertrofické kardiomyopatie a mukopolysacharidosy typ IIIC a k **objasnění patofyziologických procesů** spojených s izolovaným deficitem ATP synthasy, s deficitem SURF1 a MLL-ENL-indukovanou leukemogenezí.

Odborná činnost Viktora Stráneckého významně přesahuje i základní výzkumný rámec naší skupiny. Viktor Stránecký poskytuje expertizu a konzultace řadě dalších výzkumných týmů v ČR. Jeho expertiza a ochota motivuje kolegy k širšímu zavádění a využívání moderních genomických technik v jejich projektech. Přednáší v rámci řady sympozií a kurzů a vzdělává tak další odborníky pro jednotlivé metodické postupy lékařské genomiky.

Viktor Stránecký je bezpochyby výraznou osobností bioinformatiky v České Republice a jeho inovativní přístupy a dosažené výsledky (**20 publikací v prestižních časopisech s akumulovaným impakt faktorem ~ 190 a > 370 citacemi**) jsou jednoznačným důkazem mimořádných odborných schopností. Podle mého názoru kandidát zcela naplnil zadaná témata dizertační práce a prokázal schopnost samostatně vědecky pracovat. Na základě předložené disertační práce doporučuji udělit Mgr. Viktoru Stráneckému titul Ph.D.

V Praze, 15.5.2015

Ing. Stanislav Kmoch, CSc.

Ústav dědičných metabolických poruch
1.lékařská fakulta Univerzity karlovy v Praze
Ke Karlovu 2

