

Oponentský posudek doktorské dizertační práce

Mgr. Viktora Stráneckého

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

Doktorská dizertační práce Mgr Viktora Stráneckého má 115 stran a sestává z pěti částí. Část V. jsou separátní výtisky sedmi článků publikovaných v recenzovaných renomovaných mezinárodních časopisech, například BMC Genomics nebo Nature Genetics. U třech je Viktor Stránecký jeden ze dvou nebo tří hlavních autorů, k ostatním přispěl významným dílem.

Po úvodu (Část I.) je v části II. podán přehled současných metod analýzy genomů, který zahrnuje jak metody DNA čipů, tak hlavní vysokokapacitní sekvenační technologie. Podkapitola “Metody hledání genů podmiňujících dědičná onemocnění” popisuje principy jednotlivých použitých bioinformatických metod. Je zřejmé, že předkládaná práce pokrývá celé široké spektrum metod a vzhledem k časovému rozmezí článků (2007 – 2013) došlo během doby také k jejich vývoji. Nicméně, protože se jedná o klíčovou metodickou část, která popisuje vlastní provedenou práci, očekával bych důkladnější popis autorem používaných metod nebo alespoň seznam klíčových programů či programových balíčků. Jednotlivé metody lze ovšem dohledat i v příložených člancích.

V části III. je podáno shrnutí jednotlivých studovaných onemocnění včetně popisu molekulárních mechanismů za ně zodpovědných. Jedná se o zajímavý vhled do problematiky vzácných genetických onemocnění a současných přístupů k jejich studiu.

Předkládaná práce přesvědčivě dokládá, že Viktor Stránecký prokázal schopnost pracovat samostatně i ve spolupráci. Odborný přínos je reflektován i vysokými impaktovými faktory publikací. V tématu dizertační práce se stal odborníkem s mezinárodním renomé, jak dokládá i spolupráce s mezinárodními týmy. V počítačové analýze velkého množství dat používá rutinně současné špičkové programy a databáze. Celá dizertace je pěknou syntézou bioinformatiky a znalostní analýzy a jsem rád za možnost ji oponovat.

Dotazy a poznámky:

1. Jednou z významných částí dizertační práce je i přehled metod a postupů, které předkladatel během studia zvládl a které použil během práce. Ve dvou publikacích (kde však není VS hlavní autor) je stručná informace o příspěvku jednotlivých spoluautorů, v ostatních tato informace chybí. Rád bych požádal autora o krátké doplnění.
2. Při studiu izolovaného deficitu ATP syntázy jste popsali vazbu mutace genu TMEM70 k romské populaci. Jak běžná je vazba vzácných genetických onemocnění k nějakému etniku? Ověřujete případné vazby i na datech z jiných zdrojů, například z projektu 1000 lidských genomů?

Na závěr konstatuji, že předložená doktorská dizertační práce splňuje požadavky příslušných ustanovení a doporučuji ji k obhajobě.

V Praze dne 15. 6. 2015



Mgr. Jan Pačes, Ph.D.

Ústav molekulární genetiky AV ČR v.v.i.