

## Posudek školitele

Doktorand: Mgr. Anna Přistoupilová

Název disertační práce: Využití nových metod analýzy genomu ve studiu molekulární podstaty vzácných geneticky podmíněných onemocnění

Obor: Molekulární a buněčná biologie, genetika a virologie

Mgr. Anna Přistoupilová se významným způsobem podílela na zavádění, vývoji a aplikaci téměř všech moderních technik molekulární biologie a analýzy genomu, které jsou dnes dostupné v laboratoři pro studium vzácných nemocí při Klinice dětského a dorostového lékařství 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy. Těchto zkušeností následně úspěšně využila v projektech zaměřených na určení genetické příčiny a molekulární podstaty autosomálně dominantní tubulointersticiální choroby ledvin (*SEC61A1*, *MUC1*), autosomálně dominantní neuronální ceroidní lipofuscinózy (*CLN6*, *DNAJC5*), neurodegenerativního onemocnění neznámé etiologie (*VPS15*), Akadské varianty Fanconioho syndromu (*NDUFAF6*) a spinální svalové atrofie (*SMN1*).

Bohatou experimentální expertizu, organizační schopnosti a odbornou úroveň Anny Přistoupilové nejlépe dokumentuje její spoluautorství na **22 publikacích** uveřejněných většinou ve významných mezinárodních časopisech oboru např. **Neurology, Human Molecular Genetics, Nature Neuroscience, Brain, Nature Communications, The American Journal of Human Genetics, European Journal of Human Genetics, Journal of the American Society of Nephrology**. Na všech těchto studiích měla Anna Přistoupilová významný podíl a řada z nich by bez její expertízy této úrovně nedosáhla.

O významu její práce vypovídají i základní scientometrické údaje. Práce, na kterých se Anna Přistoupilová podílela, byly více než 508-krát citovány a jejich h-index je 12.

Podle mého názoru kandidátka zcela jistě naplnila zadaná témata disertace a prokázala schopnost samostatně vědecky pracovat.

Na základě předložené disertační práce doporučuji udělit Mgr. Anně Přistoupilové titul Ph.D.

V Praze, 10. 4. 2020

  
Prof. Ing. Stanislav Křmoch, CSc.  
