UNIVERZITA KARLOVA
1. lékařská fakulta

VĚC: Posudek dizertační práce Mgr. Mileny Hovhannisyan

Cílem dizertační práce Mgr. Mileny Hovhannisyan *„Podíl individuálních genotypů na vzniku germinálních forem solidních nádorů dospělého věku“* bylo zavést vyšetření a bioinformatické zpracování analýzy skóre polygenního rizika (PRS) a validace jeho využití v české populaci pro stratifikaci osob dle rizika vzniku karcinomu prsu a ovaria.

V naší laboratoři se již dlouhodobě zabýváme vyšetřováním monogenní genetické predispozice u pacientek s hereditárním karcinomem prsu a ovaria. Určité procento případů karcinomu prsu ale může vznikat na základě společného působení více variant s nízkou penetrancí, tedy na základě polygenní dědičnosti, která může být vyjádřena v podobě PRS.

Po svém nástupu na náš ústav Milena dostala za úkol právě vyšetření polygenní genetické predispozice ke karcinomu prsu a ovaria. Jejím hlavním metodickým přístupem bylo cílené masivně paralelní sekvenování nové generace (NGS). Největší výzvou pak bylo ve spolupráci s bioinformatickou sekcí navržení a zavedení statistických a bioinformatických metod pro výpočty rizik na základě vyšetřených genotypů pro PRS.

Milena si během svého studia osvojila mnoho metod genetického testování, založených především na NGS, a podílela se na zavedení a optimalizaci nových postupů nejen v rámci laboratorní práce, ale zejména při statistickém zpracování a vyhodnocování PRS. V rámci laboratoře se podílela i na dalších projektech týkajících se vyšetření genetické predispozice u pacientů s různými nádorovými diagnózami, z čehož vycházejí další články, na kterých je spoluautorem. Svým širokým rozhledem nejen v oboru onkogenetiky přispívá k obohacení celého kolektivu.

Kromě zvládnutí všech metod Milena získala široké znalosti z oboru hereditárních nádorových onemocnění. Výsledky získané během jejího studia jsou v naší laboratoři dále rozšiřovány, zejména vyšetření PRS i u dalších diagnóz a možnost jeho zavedení do klinické praxe.

Dizertační práci Mgr. Mileny Hovhannisyan doporučuji k obhajobě.

[redacted]

RNDr. Markéta Janatová, Ph.D.
školitelka

Laboratoř onkogenetiky
Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky
1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy
Kateřinská 32, 12800 Praha 2