

Posudek školitele – disertační práce Ing. Dity Mušálkové s názvem „Molekulárně genetické a biochemické studie vybraných dědičných metabolických onemocnění, vývoj a aplikace nových metod“

Ing. Dita Mušálková začala pracovat v laboratoři Ústavu dědičných poruch metabolismu jako studentka v prvním roce svého studia na Vysoké škole chemicko-technologické. V naší laboratoři postupně zvládla základní i pokročilejší biochemické a molekulárně genetické techniky. Ve své diplomové práci se zabývala inaktivací chromosomu X, využívala metodu zámkových sond pro *in situ* hybridizaci a další techniky.

Její původním tématem postgraduálního studia byla lysosomální onemocnění (Niemann-Pickova choroba typu C), díky pokračujícímu zájmu o X-inaktivaci v průběhu studia požádala o změnu, aby mohla do práce zahrnout výsledky dosažené v rámci řešení svého grantu od agentury GAUK, kde se zabývala rolí inaktivace u X-vázaných dědičných metabolických nemocí, včetně lysosomálních. Ing. Mušálková má, možná také díky oboru, který studovala na VŠCHT, silný zájem o vývoj nových laboratorních metod a to se projevilo také v jejím postgraduálním studiu, kde vyvinula a verifikovala metody pro stanovení X-inaktivace. Tyto metody byly publikovány v časopise *Blood Cells, Molecules and Diseases* a nyní jsou využívány u žen heterozygotních pro X-vázaná onemocnění. Vyvinula také metodu pro izolaci lysosomů, která je uplatnitelná při biochemických studiích u lysosomálních nemocí, a podílela se na charakterizaci lidského promotoru genu *HGSNAT*, kódujícího lysosomální enzym.

Její studium se tedy pohybovalo na rozhraní molekulární biologie a biochemie, s nutností porozumět také klinickým a dalším aspektům lysosomálních nemocí a biologii lysosomálního systému. Díky tomu musela zvládat řadu různých molekulárně genetických, biochemických a bioinformatických technik. Během svého postgraduálního studia pracovala zcela samostatně, navrhovala a prováděla experimenty, včetně statistického zpracování výsledků. Velmi dobře zvládala komplexní technické otázky experimentů a dovede se orientovat v odborné literatuře. O své práci referovala na domácích i zahraničních konferencích a vícekrát zvítězila ve studentské vědecké soutěži ve své kategorii. Má výtečnou znalost anglického jazyka. Přípravovala rukopisy svých článků – od návrhu textu po konečné úpravy.

Mohu konstatovat, že Ing. Mušálková dovede samostatně vědecky pracovat, má vynikající laboratorní schopnosti, dovede se orientovat v molekulárně genetické, biochemické a buněčně biochemické literatuře, má talent pro zavádění a vývoj nových metod a interpretaci výsledků experimentů – tedy má vlastnosti očekávané od postgraduálního studenta. Disertační práci Ing. Dity Mušálkové doporučuji k obhajobě.

V Praze, 15.9. 2016

MUDr. Martin Hřebíček, Ph.D.