

## **Posudek školitele**

**Doktorand:** Mgr. Lenka Nosková

**Název disertační práce:** Využití nových genomických technik ve studiu patogeneze vybraných vzácných dědičných onemocnění.

**Obor:** biochemie a patobiochemie

Mgr. Lenka Nosková se významným způsobem podílela na zavádění a aplikaci moderních technik analýzy genomu, které úspěšně využila v projektech zaměřených na **určení genetické příčiny a molekulární podstaty čtyř dědičně podmíněných onemocnění – adultní formy neuronální ceroidní lipofuscinozy (Kufsový choroby), Rotorova syndromu, defektu mitochondriální ATP syntázy a mukopolysacharidosy typu IIIC**,

Úroveň práce dokumentují publikace ve významných mezinárodních časopisech oboru např. **Journal of Clinical Investigation, American Journal of Human Genetics a Nature Genetics**.

O významu její práce nejlépe svědčí článek L. Noskova, et al., **Mutations in DNAJC5, Encoding Cysteine-String Protein Alpha, Cause Autosomal-Dominant Adult-Onset Neuronal Ceroid Lipofuscinosis**, American Journal of Human Genetics, 89 (2011) 241-252., která byla za rok po uveřejnění více než 30-krát citována.

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

Na základě předložené disertační práce doporučuji udělit Mgr. Lence Noskové titul Ph.D.

V Praze, 4.2.2013

Ing. Stanislav Kmoch, CSc.