



RNDr. Michaela Schierová, Ph.D.

Katedra Genetiky a Mikrobiologie,
Přírodovědecká fakulta, University Karlovy
Viničná 5, 12844 Praha 2 - Nové Město
misnova@natur.cuni.cz

Praha, 5. června 2017

Věc: Posudek školitele na diplomovou práci sl. Ivy Matějčkové – “Využití sekvenačních metod nové generace pro objasnění fenotypu podobného CF u pacientů s nejasnou podstatou onemocnění” na Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty a FN v Motole

Vážená paní doktorko,

Sl. Iva Matějčková v letech 2015-2016 pod vedením Dr. Malgrozaty Libik, PhD a Mgr. Lenky Dvořákové vypracovala výše uvedenou diplomovou práci na našem pracovišti, jejímž cílem bylo ji především seznámit s moderními metodami sekvenování nové generace na modelovém vzácném onemocnění - cystické fibróze. Cílem práce byla validace nové diagnostické soupravy pro tvorbu knihoven pro amplikonové sekvenování nové generace genu cystické fibrózy (*CFTR*), interpretace nalezených variant

Současně s tím, se sl. Matějčková seznámila s prací v diagnostické laboratoři a naučila se pracovat s diagnostickými soupravami v rámci kaskádového screeningu / diagnostiky molekulární podstaty tohoto onemocnění (tj. metody Elucigene CF ver 3, MLPA assay pro analýzu CNV/SV variant), včetně sekvenování DNA dle Sangera celé kódující sekvence *CFTR* genu. Tyto analýzy byly provedeny na reprezentativním souboru 30 pacientů s nejasnou klinickou diagnózou tohoto onemocnění. Sl. Iva Matějčková se tedy naučila, jak stávající a zavedenou metodiku (např. sekvenování dle Sangera), tak i problematika zcela novou (příprava knihoven pro sekvenování nové generace). V tomto ohledu splnila všechny cíle své práce. Oproti původnímu plánu nakonec nebyla využita metodika založená na analýze mRNA, především z prostorově technických důvodů školícího pracoviště, kde nebylo možno zajistit laboratoř/laminární box, který by splňoval příslušné požadavky (RNAse-free prostředí, kde by se neprováděla další diagnostika z důvodu nedostatku dalších vhodných laboratorních prostor).

Sl. Matějčková se od samého začátku velmi iniciativně angažovala, rychle se zaučila a stala se v podstatě součástí diagnostické pracovní skupiny pro molekulárně genetickou diagnostiku cystické fibrózy. Jejího pracovního nasazení a odhodlání se max. přizpůsobit náročnému provozu a vstřícnosti si velmi vážíme. Rovněž velmi oceňujeme její schopnost zpracovat literaturu, připravit si podklady a prakticky je aplikovat, a to zcela nezávislé, ve své práci. Celkově tedy pozitivně hodnotíme průběh diplomové práce sl. Matějčkové na našem pracovišti.

V souhrnu je možno konstatovat, že sl. Iva Matějčková splnila všechny podmínky své diplomové práce a doporučujeme ji tedy k obhajobě magisterského titulu na Přírodovědecké fakultě Univerzity Karlovy.

S pozdravy

Prof. MUDr. Milan Macek ml., DrSc

Přednosta pracoviště – školitel