



Oponentský posudek disertační práce

Analýza kvantitativních a kvalitativních genetických znaků v patogenezi hereditárních forem solidních nádorů.

Mgr. Petry Zemánkové

studentky doktorského studijního programu Molekulární a buněčná biologie, genetika a virologie
1. Lékařské fakulty Univerzity Karlovy Praha.

Disertační práce Mgr. Petry Zemánkové se zabývá aplikací masivně paralelního sekvenování ve výzkumu a diagnostice dědičných forem nádorových onemocnění. Téma je aktuální, aplikace nových metod přináší jak množství nových vědecky a diagnosticky využitelných informací, tak i řadu nových problémů spojených s množstvím a komplexností výstupů masivně paralelního sekvenování.

Doktorandka se věnovala bioinformatické analýze dat a vývoji postupů umožňujících využití NGS nejen ve výzkumu, ale i v klinické praxi. Zvláště důraz na reprodukovatelnost a kontrolu kvality ve vyvíjených postupech, které umožňují klinické nasazení, je chvályhodný. Výstupem je řada publikací v kvalitních recenzovaných odborných časopisech, které dokazují vědecký přínos práce doktorandky. Ze svého pohledu oceňuji především novou metodu pro detekci sestříhových variant genu BRCA1 nebo nástroj pro kontrolu pokrytí jednotlivých sekvenovaných regionů.

Disertační práce má formu komentovaného souboru publikací doplněných krátkým úvodem do problematiky masivně paralelního sekvenování a zpracování sekvenačních dat. Tato forma přehledně dokumentuje práci doktorandky na různých projektech pracoviště souvisejících s tématem práce.

Doktorandka ve své práci dokazuje schopnost týmové i samostatné tvořivé vědecké práce. Podílela se na řešení vědeckých projektů, které přispěly jak k rozvoji poznání o dědičných formách nádorových onemocnění, tak i k adaptaci nových moderních metod v diagnostice.

Disertační práci doporučuji k obhajobě podle § 47 vysokoškolského zákona 111/98 Sb. Disertační práce prokazuje předpoklady doktorandky k samostatné tvořivé vědecké práci a k udělení titulu Ph.D. za jménem.

V Brně 8.9.2019

MVDr. Boris Tichý, Ph.D.

Centrální laboratoř Genomika

