

## ***Charakteristika vlastní vědecké práce***

Doc. Mgr. Jiří Drábek, PhD.

IMTM, LF UP Olomouc

V posledním roce studia brněnské Přírodovědecké fakulty Masarykovy Univerzity jsem začal pracovat ve Fakultní nemocnici Olomouc jako pracovník DNA laboratoře Imunologického ústavu. Zaváděl jsem molekulárně genetické metody genotypizace HLA antigenů pro transplantaci kostní dřeně a ledvin a podílel se na laboratorním zajištění Registru dárců kostní dřeně MUDr. Vladimíra Kozy. Zároveň jsem pod vedením doc. MUDr. Adély Bártové, CSc. a prof. Wolfganga Mayra, DrSc. DrHC. pracoval na své doktorské práci, která byla imunogenetická, těsně spjatá s genotypizací HLA a hledání asociací s chorobami. Na zahraniční stáži jsem se seznámil s multiplexním a multiparalelním přístupem ke genotypizaci, s předchůdcem dnešních postupů sekvenování nové generace. Stal jsem se soudním znalcem pro genetiku. Ve znalecké praxi jsem se věnoval převážně určování otcovství. Forenzní aplikaci genotypizace jsem rozvíjel i směrem ke vzorkům z místa činu na další zahraniční stáži, kde jsem validoval soupravu určenou pro DNA profilování lidských pozůstatků po teroristickém útoku na newyorský World Trade Center. Po návratu do ČR jsem převáděl forenzně genetické metody do potravinářství, jmenovitě pro účely kontroly kvality (autenticity, nefalšovanosti) vína. Poté jsem se vrátil do Fakultní nemocnice Olomouc a na Univerzitu Palackého, kde nyní provádím rutinní prediktivní genotypizaci pro onkologické pacienty a hledám nové biomarkery nádorových onemocnění, které mohou pomoci při diagnóze, prognóze nebo léčbě.

Můj přístup je metodický – zjišťuji status přítomnosti genetické varianty bez ohledu na to, z jakého organismu nebo materiálu DNA pochází nebo k jakému účelu zjištěná informace slouží. Můj přístup je i translační – výsledky výzkumu se snažím okamžitě převést do praxe. U genetiků bývá často životním odborným tématem určitá specifická nemoc. U mě tomu tak není. Mým tématem není jediná nemoc, ale to, jak genetickou informaci ze vzorku získat a jak ji interpretovat. S rozšířením metod multiparalelního sekvenování (také nazývaného sekvenování nové generace) proniká poznání o nejistotě a podmíněnosti laboratorních výsledků i do negenetické veřejnosti. Svou práci v Československé společnosti pro forenzní genetiku a jako auditor Českého institutu pro akreditaci prosazuji pro laboratorní genetiku procesní pohled a bayesovskou interpretaci jako způsob vypořádání se s touto nejistotou. Procesní pohled odkazuje na důležitost preanalytické fáze (stejně jako všech následujících kroků) genetického vyšetření a bayesovská interpretace na způsob logického sloučení genotypizačních výsledků s ostatními znalostmi o pacientovi nebo probandovi pro uživatelsky (klinicky) využitelný výsledek. Do budoucna se chci zaměřit na zrychlení genotypizace směrem k Point of Care Testing (nebo Point of Need Testing) a na právníkou veřejnost pro šíření povědomí o interpretaci výsledků forenzně genetického vyšetření.