



KONTAKT

RNDr. Anna Uhrová
Mészárosová, Ph.D.

Neurogenetická laboratoř
Klinika dětské neurologie
2.LF UK a FNMH
V Úvalu 84/1, Praha

TELEFON:
224436788

E-MAIL:
anna.meszarosova@lfmotol.cuni.cz

ORCID:
0000-0002-6186-5142

Vážené kolegyně, vážení kolegové,

jsem členkou a v současnosti vedoucí Neurogenetické laboratoře Kliniky dětské neurologie 2.lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Motol a Homolka.

V mojí práci se věnuji objasňování příčin vzácných onemocnění se zaměřením na neurogenetiku. V genetice pracuji již více než 20 let, mám zkušenosti s laboratorním provozem od rutinní diagnostiky po výzkumný režim. V současnosti se nejvíc věnuji hodnocení exomových a genomových dat.

Obracím se na vás, protože si myslím, že nastal čas zúročit nabyté zkušenosti a zapojit se aktivně do práce Společnosti lékařské genetiky. Chci se ucházet o místo ve výboru SLG v nadcházejících volbách.

V rámci výboru SLG vidím jako důležité řešit problémy, na které narážím já i moji kolegové v každodenní praxi. Považuji za důležité iniciovat vznik pracovní skupiny pro NGS a stanovit jednotná pravidla pro interpretaci a reportování variant s inkorporací mezinárodních pravidel. Jako významnou vidím následnou užší spolupráci s pracovní skupinou pro bioinformatiku.

Toto vnímám jako hlavní úkoly, které je třeba posunout vpřed.

Děkuji za zvážení mé podpory.

RNDr. Anna Uhrová Mészárosová, Ph.D.