

Motivační dopis – kandidatura do výboru Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP

Vážené kolegyně, vážení kolegové,

ucházím se o členství ve výboru SLG s cílem systematicky rozvíjet klinickou bioinformatiku jako metodicky ukotvenou a kvalitativně řízenou součást genetické diagnostiky.

Bioinformatická analýza zásadně ovlivňuje správnost, citlivost i specifitu klinického NGS vyšetření. Každý krok – od designu panelu a přípravy knihoven přes sekvenaci, sekundární analýzu, variant calling, filtraci, anotaci až po terciární interpretaci – představuje potenciální zdroj variability. Transparentní workflow, validace jednotlivých kroků, jasně definovaná QC kritéria a řízená správa verzí nástrojů jsou proto nezbytné pro reprodukovatelnost a dlouhodobou stabilitu diagnostického procesu.

Ve své kandidatuře vycházím z praktických zkušeností s vývojem softwarových nástrojů pro analýzu NGS dat používaných v diagnostických laboratořích. Dlouhodobě se věnuji nastavování a hodnocení QC parametrů, optimalizaci bioinformatických pipeline a interpretaci variant v úzké spolupráci s klinickými genetiky a laboratorními týmy napříč Českou republikou. Tyto zkušenosti mi umožňují nahlížet bioinformatiku nejen jako technologickou disciplínu, ale jako integrální součást klinického rozhodovacího procesu, která musí být srozumitelná, auditovatelná a metodicky obhajitelná.

Za klíčové považuji sjednocování postupů a tvorbu odborných doporučení pro bioinformatické workflow v NGS diagnostice. Odborné posuzování pipeline v rámci auditů ČIA vnímám jako partnerský nástroj podpory kvality, který pomáhá identifikovat rizika, zvyšovat robustnost analýzy a podporovat kontinuální validaci a verifikaci procesů včetně správy a archivace dat.

Do budoucna vidím bioinformatiku jako integrační platformu propojující genomická, fenotypová a klinická data v rámci národních struktur. Standardizované a kvalitně řízené prostředí je předpokladem pro bezpečné sdílení dat, zapojení do mezinárodních iniciativ a implementaci pokročilých analytických přístupů v klinické praxi.

Svou kandidaturu chápu jako závazek aktivně přispívat k metodickému ukotvení a dlouhodobé stabilitě oboru. V případě Vaší podpory budu usilovat o odborně věcný, konstruktivní a systematický přístup k rozvoji bioinformatiky v rámci společnosti.

Děkuji za zvážení mé kandidatury.

S úctou

Ing. Petr Brož

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6779-7718>