

Posudek školitele na bakalářskou práci Markéty Rezkové „Syndrom familiárního výskytu maligního melanomu (FAMMM): význam preventivního genetického testování pomocí mutační analýzy genů CDKN2A a CDK4“

Bakalářská práce slečny Markéty Rezkové na téma - Syndrom familiárního výskytu maligního melanomu (FAMMM): význam preventivního genetického testování pomocí mutační analýzy genů CDKN2A a CDK4 je spíše teoretická a stěžejní část této bakalářské práce tvoří poměrně rozsáhlá odborná rešerše na zvolené téma. Především, že práce má spíše genetické a ne medicínské zaměření. Jedná se o téma velice aktuální vzhledem k incidenci onemocnění v ČR. V rámci rešerše se studentka snažila shrnout nejen molekulární podstatu onemocnění FAMMM a veškeré dostupné informace týkající se především dvou výše zmíněných i dalších genů souvisejících s rozvojem tohoto dědičného nádorového onemocnění, ale uvádí zde také velice recentní statistické zhodnocení výskytu FAMMM v celosvětové populaci a zabývá se také problematikou familiárního melanomu z histologického hlediska, možnostmi jeho detekce a okrajově i možnostmi prevence a léčby. Odborná literatura nabízí poměrně dostatečné množství informací o onemocnění jako takovém a také o celosvětovém výskytu konkrétních mutací souvisejících s výskytem familiárního melanomu, ovšem výskyt mutací, třeba i rekurentních v České populaci dostatečně popsán zatím bohužel není. Povědomí široké i odborné veřejnosti o možnosti predispozičního genetického testování v rodinách, kde se melanom vyskytuje, je v ČR velice malé.

To, že je výsledkem práce spíše odborná rešerše a práce má pouze stručnou metodickou část, popisující metodiku genetického vyšetření jedné pacientky není chybou studentky, ale spíše nedostatkem klientů požadujících toto vyšetření. Studentka se snažila oslovit české odborníky – lékaře, s prosbou o poskytnutí dat, týkajících se české populace, bohužel ale bez výsledku.

V rámci praktické části, studentka zvládla základní metody, používané v molekulární biologii: izolaci DNA z buňkálního stěru i nesražené periferní krve, přípravu PCR reakce, detekci PCR produktu na agarózovém gelu, přečištění PCR produktu pro sekvenaci apod. Součástí byla také práce se získanými daty a hledání konkrétních mutací ve vybraných kódujících i nekódujících oblastech genů CDKN2A a CDK4. To obnášelo zvládnutí programů jako je Chromas a NCBI Blast.

Na studentce Markétě Rezkové oceňuji zejména zapálení pro dané téma, schopnost pracovat s cizojazyčnou odbornou literaturou a také samostatně dohledávat odborné články, dále také schopnost prakticky zvládnout molekulárně – genetické laboratorní metody a analýzu genetických dat a celkovou ochotu podílet se na práci v laboratoři v rámci laboratorní praxe.

Bakalářskou práci slečny Markéty Rezkové doporučuji k obhajobě.

V Českých Budějovicích 25.5. 2015


Mgr. Dagmar Bystřická, Ph.D.