

POSUDEK ŠKOLITELE

Vypracovala: Mgr. Dagmar Rieger Bystřická, Ph.D.

Diplomová práce studentky Bc. Kateřiny Koudelkové

Téma diplomové práce: Genetické aspekty melanomu

Práce studentky Kateřiny Koudelkové pojednává o genetice jednoho z nejvíce agresivních nádorových onemocnění, kterým je právě melanom. Práce je zpracována velmi pečlivě a přehledně, bez stylistických a gramatických chyb. Úvodní rešerše je poměrně vyčerpávající. V rámci metodické části jsou popsány základní metody, které Katka použila pro detekci mutací ve vybraných genech *CKN2A*, *CDK4* a *NQO1*. Získaná data přehledně zhodnotila ve výsledcích a v rámci diskuse pak porovnávala nalezené mutace a genové varianty s recentními odbornými publikacemi, v diskusi také uvedla své vlastní názory na danou problematiku. Sekvence byla realizována formou služby ve spolupráci s firmou SEQme s.r.o. Celkem bylo hodnoceno více než 340 sekvenačních reakcí. Příkladem pečlivého a komplexního zpracování jsou například koncentrace DNA všech analyzovaných vzorků uvedené v tabulce v příloze, dále celá sekvence genu *CDKN2A* s vyznačenými exony a introny a také s vyznačenými dosud známými genovými variantami opět v příloze, přehledné obrázky sekvencí apod. Práce byla také podpořena SGA 2019 projektem, který studentka úspěšně obhájila. Všechny dílčí cíle práce byly naplněny. Studentka při psaní diplomové práce pracovala samostatně a její psaný projev je velmi kvalitní.

Během praktické části Katka s přehledem zvládla metody izolace DNA z periferní krve i z bukalního stěru, měření koncentrace DNA, přípravu PCR, přečištění PCR produktů pro sekvenování, analýzu sekvencí v programu Chromas, porovnání získaných sekvencí v genové databázi NCBI Blast a práci s klinickými databázemi, které hodnotí možnou patogenitu mutací. V případě vyšetření genu *NQO1* si osvojila metodu PCR RFLP a analýzu výsledků. Dále si poradila také s přípravou on-line dotazníku a snažila se tak získat od všech klientů také diagnostická data, což se bohužel zcela nepodařilo. A to z důvodu nespolupráce některých vyšetřovaných jedinců. Proto také nemohla být lépe zpracována kazuistika pacienta, který prodělal nejen melanom, ale také další nádorová onemocnění (celkem tři do 40ti let věku) a našli jsme u něj více než jednu variantní alelu (geny *CDKN2A* a *NQO1*), která s tím může souviset.

Vzhledem k nízkému počtu pacientů a vzhledem k tomu, že se nepodařilo získat všechna dotazníková data, nebyla provedena statistická analýza dat. Přesto myslím, že výsledky získané v rámci tohoto pilotního projektu mohou v budoucnu posloužit jako preliminary data pro větší projekt.

Práci doporučuji k obhajobě.

Otázka školitele: Jaký význam vidíte v genetickém testování příbuzných pacientů, kteří někdy onemocněli melanomem nebo rakovinou slinivky břišní?

V Českých Budějovicích, 12.7. 2020

Mgr. Dagmar Rieger Bystřická, Ph.D.