

POSUDEK DIPLOMOVÉ PRÁCE

- Jméno a příjmení diplomanta:* **Kristýna Pechová**
Studijní obor: ZDRAVOTNÍ LABORANT
Oponent diplomové práce: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D.
Katedra/ ústav: Ústav laboratorní diagnostiky a veřejného zdraví (ULZ)
Název diplomové práce: Detekce mutací a intragenových přestaveb v genech *BRCA1* a *BRCA2* pomocí sekvenování a metody MLPA.
- Volba tématu: **1. Mimořádně aktuální**
2. Aktuální pro danou oblast
3. Užitečné a prospěšné
4. Standardní úroveň
5. Neobvyklé
- Cíl práce a jeho naplnění: 1. Vhodně zvolený cíl, který byl naplněn
2. Vhodně zvolený cíl, který byl částečně naplněn
3. Vhodně zvolený cíl, který nebyl naplněn
4. Nevhodně zvolený cíl
- Struktura práce: 1. Originální – zdařilá
2. Logická – systémová
3. Logická – tradiční
4. Pro dané téma nevhodná
- Práce s literaturou: 1. Vynikající, použity dosud neběžné prameny
2. Velmi dobrá, použity nejnovější dostupné prameny
3. Dobrá, běžně dostupné prameny
4. Nedostatečná – s ohledem na požadovaný počet nebo kvalitu
- Vybavení práce (data, tabulky, grafy, přílohy):
1. Mimořádné, funkční
2. Velmi dobré, funkční
3. Odpovídá nutnému doplnění textu
4. Nedostačující
- Přínosy diplomové práce: 1. Originální, inspirativní názory
2. Ne zcela běžné názory
3. Vlastní názor argumentačně podpořený
4. Vlastní názor chybí
- Uplatnění diplomové práce v praxi a ve výuce:
1. Práci lze uplatnit v praxi
2. Práci lze uplatnit ve výuce
3. Vhodná pro publikování
4. Práci nelze příliš využít ani v praxi ani při výuce
- Formální stránka: **1. Výborná**
2. Velmi dobrá
3. Přijatelná
4. Nevyhovující

- Jazyková stránka:
1. Stylistika **a) výborná**
b) velmi dobrá
c) dobrá
d) nevyhovující
 2. Gramatika **a) výborná**
b) velmi dobrá
c) dobrá
d) nevyhovující

Zásadní připomínky k diplomové práci:

1. nemám
2. mám tyto:

Část práce (provedení metody MLPA) nebylo možné z důvodu mimořádných opatření z důvodu pandemie vykonat a je možné, že se toto omezení podepsalo také na provedení celé praktické části této práce.

Slovní hodnocení dle struktury práce (vyjádřete se prosím k jednotlivým částem práce: teoretická část, metodologie, výsledky, diskuze, závěr):

Literární úvod bakalářské práce je psán srozumitelně a čtivě. Geny *BRCA1* a *BRCA2* jsou popsány poměrně podrobně a stejně tak diagnostika karcinomu prsu. V několika případech byly použity citace velmi nešťastně (např. str. 38 druhý odstavec apod.) Možná by úvod mohl zahrnovat více přehledových informací o zastoupení mutací těchto genů v české populaci. V praktické části zcela chybí názvy použitých komerčních kitů. Obrázek gelu na str. 37 mohl být lépe popsán. Zdůvodnění, proč nevyšla PCR u 10 vzorků ze 30 je při použití komerčního kitu pro izolaci poněkud překvapující, dále jsem nepochopila výběr vyšetřovaných lokusů (na to se ptám v rámci otázek) a u kolika vzorků byly vyšetřeny sledované exony. Diskuse je poměrně krátká a spíše popisuje získané výsledky. Práce byla pro studentku jistě velkým přínosem, protože si osvojila základní laboratorní metody, jako je izolace DNA z buňkových stěrů, měření koncentrace DNA, příprava a provedení PCR reakce a gelové elektroforézy a analýza získaných sekvencí, dále také práci s genovými databázemi a nelehkou interpretaci výsledků. Proto práci doporučuji k obhajobě.

Práce splňuje základní požadavky kladené na tento typ prací, a proto ji doporučuji k ústní obhajobě:

- 1. ano**
2. ne

Navrhovaná klasifikace:

1. výborně
- 2. velmi dobře**
3. dobře
4. nevyhověť

Otázka k ústní obhajobě práce:

Optimalizovala jste nějak PCR reakci?

Jaký rozhodovací systém jste použila pro vyšetření jednotlivých exonů, proč pro exon 10/8 *BRCA1* genu bylo vyšetřeno 11 vzorků, pro exon 11/17 *BRCA2* genu 6 vzorků apod.? Byly u všech vzorků vyšetřeny všechny sledované exony a proč tyto exony?

Proč u obrázků sekvencí nepoužíváte tzv. IUPAC kód, bylo by to přesnější?

Jak by jste postupovala při sdělení těchto výsledků jednotlivým pacientům, tedy při pozitivním, ale i negativním nálezu?

Datum:.....16.6.2020.....

Podpis oponenta diplomové práce..........