

## Oponentský posudek na diplomovou práci Bc. Terezy Kutilové “Významné genetické faktory asociované s výskytem vybraných psychiatrických diagnóz v české populaci“

Diplomová práce se zabývá syndromem demence, shrnuje základní teoretické poznatky o různých typech demencí a jejich možné asociaci s vybranými vnějšími faktory, především pak s faktory genetickými zastoupenými třemi kandidátními geny *MTHFR*, *APOE* a *COMT*.

Teoretická a praktická část práce jsou rozsahem vyvážené. Literární rešerše je komplexně pojata: obsahuje okomentovaný seznam vnějších rizikových faktorů demence, dále charakteristiku různých typů demencí ve vztahu k jejich příčině vzniku a podrobně jsou zde popsány tři geny a jejich polymorfismy, které mají, nebo mohou mít vliv na rozvoj demence.

V praktické části byly vyšetřeny mutace a polymorfismy v genech *MTHFR*, *APOE* a *COMT* u celkem 80 pacientů. Studentka si osvojila základní molekulární metody: izolaci DNA z periferní krve, PCR-RFLP, PCR-ARMS a gelovou elektroforézu. Sama získaná data vyhodnotila pomocí programů Excel a Canoco. Diskuse je obsáhlá a ucelená.

K práci mám následující připomínky a dotazy:

- 1) Na straně 26 uvádíte, že jste našla chybu v publikaci Zende et al. (2013) - prohozené sekvence primerů Cys 112 a Arg 122. Informovala jste o tom autory článku?
- 2) Výsledky zastoupení jednotlivých genotypů prezentujete pomocí sloupcových grafů v Obr.7 pro gen *MTHFR*, v Obr. 9 pro gen *APOE* a v Obr. 11 pro gen *COMT*. Skupiny pacientů jsou však různě veliké. Proto by bylo vhodnější srovnávat procentuální zastoupení jednotlivých genotypů. K obhajobě vypracujte nové grafy s procenty a okomentujte je.
- 3) Proč jste ke srovnání skupin nepoužila statistický test? Jaký test by byl vhodný pro porovnání 3 skupin o nestejném počtu pacientů?
- 4) Doporučuji kapitolu „Statistické vyhodnocení dat“ přesunout do Metodiky. První odstavec z Diskuze bych ponechala v kapitole Úvod.
- 5) Věřím, že sběr dat od pacientů je složitý, nicméně absence dotazníků u části pacientů z kontrolní skupiny snižuje výpovědní hodnotu získaných výsledků. Příště se tomuto vyvarujte.

Předkládaná práce je velmi pečlivě vypracována. Oceňuji množství použité literatury, především pak vysoké zastoupení té cizojazyčné. Studentka osvědčila samostatnost a schopnost analytického i syntetického myšlení.

Práci doporučuji k obhajobě a hodnotím stupněm **v ý b o r n ě**.

V Jihlavě, 20.5.2021

Mgr. Milena Šedinová, Ph.D.

