JIHOČESKÁ UNIVERZITA V ČESKÝCH BUDĚJOVICÍCH
Zdravotně sociální fakulta

POSUDEK BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Jméno a příjmení studenta: Kateřina Pospíchalová
Studijní obor: Zdravotní laborant
Oponent bakalářské práce: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D.
Katedra/ ústav: ÚLZ
Název bakalářské práce: Sekvenování genu *ZNF341*

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 bakalářské práce:
1. Originální, inspirativní názory
2. Ne zcela běžné názory
3. Vlastní názor argumentačně podpořený
4. Vlastní názor chybí

Uplatnění bakalářské 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 bakalářské práci:

1. nemám
2. mám tyto:

Bakalářská práce dle mého názoru vyžaduje přepracování celé teoretické části. Zde práce obsahuje velké množství stylistických chyb. Vyskytuje se zde řada vět a někdy i celých odstavců, které jsou zcela nesrozumitelné a tématicky věty ani nenavazují. Je patrné, že si studentka vzala jeden článek, přeložila odstavec v překladači a výsledek překladu pouze zkopírovala, aniž by provedla jazykovou korekturu českého jazyka. Důvodem může být to, že cizojazyčný text nebyl vůbec pochopen. Často se jednalo o specifické genetické nebo lékařské souvislosti. Příkladů je možné uvést mnoho, např. str. 13, kapitola 2.1.4, 1. věta: „Mezi kosterní abnormality patří osteopenie,…,**minimální zlomeniny traumatu**"; 2. věta: „U pacientů s AD-HIES se také objevují **roztavené** kosti lebky (kraniosynostóza)…", str. 19 a 27, kapitola 3 a 6.4 PCR: „Je to technika in vitro založená na principu replikace DNA, kdy se **polymerační část sekvence DNA** namnoží a vytvoří miliony kopií."apod. Některé části, např. 4.3 Novější metody sekvenování, vznikly pouhým zkopírováním zdrojových textů s minimální úpravou.

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

Studentka se v teoretické části práce věnovala genu *ZNF341*, jeho klinickému významu a krátce také metodě PCR a sekvenování. Jak bylo uvedeno výše, teoretická část se moc nepovedla. V kapitole použitá literatura je pak uvedeno pouze 34 zdrojových publikací. Jedná se o nižší počet, což by tak nevadilo, pokud by byly citovány správně. Praktická část je napsána srozumitelně, ovšem zejména hodnocení sekvencí se autorka věnovala až zbytečně podrobně. Vybraná skupina analyzovaných jedinců není blíže specifikována z hlediska kliniky a rodinné anamnézy, zřejmě se jednalo o dobrovolníky a pak děti z Českobudějovicka a Karvinska u nichž chybí jakákoli specifikace výběru pro projekt. Asi se tedy nepředpokládalo, že se u těchto skupin najdou mutace v genu *ZNF341* nebo ano?
Prakticky studentka zvládla metody izolace DNA z bukálních stěrů, přípravu a provedení PCR, elektroforézu, přečištění PCR produktů a přípravu PCR produktu pro sekvenaci v externí laboratoři. Následně si osvojila také analýzu získaných sekvencí v programu BioEdit a práci s genovou databází NCBI. V kapitole 6.4 není uvedena velikost PCR produktu, což chybí také na obr. 5 u fotografie gelu, není zde uveden název použitého MasterMixu pro amplifikaci, typ polymerázy apod. Na obr. 5 je možné vidět kromě dominantního PCR produktu o velikosti více než 700 bází také další tzv. smíry (menší PCR produkty), ty pak mohly vadit při sekvenaci a znemožnit její hodnocení. Analýza sekvencí je popsána velmi zvláštně a to i s problematickými jevy. Ne vždy bych s nimi mohla souhlasit, náznak mutací na obr. 7 je spíše důsledkem nekvalitního PCR produktu (reakce obsahovala více PCR produktů), který byl sekvenován, hodnocení sekvence u vzorku č. 2-R jsem moc nepochopila (studentka to může vysvětlit během prezentace). Chybí zde celkové shrnutí, kolik sekvencí se podařilo zhodnotit, zde je forward i z reverse primeru, zda se získané sekvence z obou stran/primerů překrývaly (jednalo se spíše o delší sekvenci, více než 700 bp dlouhou). Podotýkám, že se nikdy nedá přečíst celá sekvence a vždy je minimálně prvních cca 50 bazí nečitelných, to je standard. Proto se sekvenuje z obou primerů, abychom dostali sekvenci celého PCR produktu. Výsledky jsou dle mého názoru popsány sice velmi podrobně, ale nejsou dostatečně shrnuty např. do tabulky.
V diskusi jsou uvedeny, zcela zbytečně, také problematické kroky při elektroforéze. To do diskuse určitě nepatří. Diskuse je celkově velmi slabá, diskutuje se zde především metodika a sekvenace z technického hlediska a ne objevené mutace a není zde žádná konfrontace s literaturou. Závěr je v pořádku.

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. nevyhověl

Otázka k ústní obhajobě práce:

1. Jak si vysvětlujete neúspěšnou amplifikaci u vzroků 17, 18, 19 a 20?
2. U jaké skupiny jedinců by jste očekávala mutace v genu ZNF341 a s jakou frekvencí?
3. Proč jste nevyhodnotila více vzorků, pokud to bylo možné?
4. Vysvětlete, prosím, popis nalezené mutace, jednotlivá písmena a čísla NG:053072.1.g65066C>T (HDVS).
5. Jedná se skutečně o mutaci, nejde o nějaký polymorfismus?
6. Jak se tato mutace projeví při translaci?

Datum: 23. 5. 2021 Podpis oponenta bakalářské práce.....