

Studentka: Tereza Kutilová

Název bakalářské práce: Výskyt polymorfismů v genu *COMT* a jejich možná asociace s různými typy onemocnění člověka.

Posudek vedoucího

Práce Terezy Kutilové se zabývá výskytem polymorfismů v genu *COMT* a jejich možnou asociací s různými typy onemocnění u člověka. Téma práce je dostatečně aktuální vzhledem k recentním odborným článkům, které vyšly v několika posledních letech. Ačkoli informace o enzymu katechol-O-methyltransferáza a jeho genetice, ze kterých studentka mohla čerpat, spíše nejsou dostupné v rámci česky psané odborné literatury, zásadní pro vypracování této rešerše bylo nastudování anglicky psaných odborných článků a textů. Navíc tento enzym není v českých genetických laboratořích rutinně vyšetřován. Na druhou stranu jsou publikovány desítky možná i stovky vědeckých prací zabývajících se jeho asociací s velice různými onemocněními člověka, které přináší často rozporuplné výsledky a názory. Samotný gen totiž není zásadní ani pro jedno z uvedených asociovaných onemocnění, ale zřejmě se významně podílí na jejich projevech. K vypracování této práce bylo nutné nastudovat nejen informace o genu *COMT* a jeho možných variantách, ale také poznatky o etiopatogenezi popisovaných onemocnění jako je DiGeorgeův syndrom, schizofrenie, onemocnění ADHD, jeho vztah k závislostem apod. Důležitou součástí práce s literaturou bylo vyhledání všech zatím objevených polymorfismů v genu *COMT*.

Formální stránka bakalářské práce je velice zdařilá, po jazykové stránce je práce psaná velice čtivě a srozumitelně, její členění je logické. Studentka projevila tedy schopnost napsat rešeršní typ práce bez problémů. Oceňuji zejména práci s odbornou literaturou, kdy bylo použito 125 zdrojových publikací. Neocenitelnou výhodou je také schopnost shrnutí získaných informací stručně a jasně, vlastní práce čítá necelých 30 stran textu, přičemž se vždy drží tématu. Plusem práce je také zpracování výsledků vyšetření polymorfismu Val158Met získaných v genetické laboratoři a porovnání získaných dat s fakty uváděnými v odborné literatuře. Závěrečná diskuse přináší vlastní pohled na problematiku týkající se významu sledování populačního i individuálního výskytu významného polymorfismu Val158Met v rámci diagnostiky některých závažných onemocnění člověka zejména pak v oboru psychiatrie.

Studentka pracovala velice samostatně, spolupráce byla bezproblémová a mě osobně obohatila o nové poznatky o genu či enzymu *COMT*. Její rešerše je dostatečně kvalitní a přináší shrnutí poznatků pro ty, kteří se o tento gen zajímají více do hloubky.

Práci doporučuji k obhajobě.

Dne 20. 5. 2018 v Adamově


Mgr. Dagmar Bystřická, Ph.D.