

POSUDEK ŠKOLITELE

Studentka: Bc. Žaneta Švecová

Téma: Význam predispozičních genetických faktorů pro diagnostiku potravinových intolerancí

Téma diplomové práce zabývající se potravinovými intolerancemi, je vysoce aktuální. Zájem o dodržování zdravého životního stylu neustále roste. Potravinové intolerance jsou vybrány na základě znalosti známých vrozených predispozic a možnosti jejich genetického testování. Práce se zaměřuje zejména na intoleranci laktózy, intoleranci lepku, intoleranci histaminu a syndrom dráždivého střeva. Testování SNP variant se týká genů *MCM6*, *HLA DQ2* a *DQ8*, *AOC1*, *HNMT* a *TNF SF15*.

Teoretická část práce shrnuje stávající poznatky o jednotlivých intolerancích. Je přehledně organizována do kapitol popisujících zdroj intolerance, její typy, fyziologii, metabolismus, možné příčiny a příznaky intolerance, genetické pozadí, diagnostiku a vhodnou léčbu. Autorka čerpala z více než stovky odborných publikací.

V rámci praktické části jsou v kapitole Materiál a metody popsány všechny postupy použité pro diagnostiku výše uvedených intolerancí, které studentka zvládla s přehledem a mohla je vykonávat zcela samostatně. Jednalo se o izolaci genomové DNA, měření její koncentrace, přípravu a provedení PCR, RFLP a real-time PCR, gelové elektroforézy a analýzu výsledků. Metodika je vhodně doplněna tabulkami a obrázky. Bohužel u fotografií gelů nejsou uvedeny velikosti vizualizovaných produktů.

Pro statistické zhodnocení dat byl použit program MS Excel a Canoco 5. Retrospektivně byly zpracovány výsledky více než 5000 genetických testů provedených v letech 2020 až 2022. Výsledky byly hodnoceny zvlášť pro každou intoleranci a přináší cenná data odrážející genové frekvence rizikových polymorfismů v české nediodagnostikované populaci. Velmi oceňuji zpracování dat v případě histaminové intolerance, kdy byl hodnocen společný výskyt 4 SNP zodpovídajících za sníženou aktivitu DAO a byly stanoveny frekvence rizikových haplotypů vyskytujících se ve vyšetřovaném souboru reprezentujícím českou populaci a dále vyšetření genu *HNMT*, zodpovědného za odbourávání histaminu v mozku, který se běžně nevysvětluje. U téměř 100 klientů byly vyšetřeny všechny čtyři zmíněné intolerance a byla provedena multivariátní statistická analýza jejich souběžného výskytu.

V rámci rozsáhlé diskuse jsou porovnány vlastní výsledky s publikovanými daty. Na začátku jsou hodnoceny praktické aspekty testování jako je vhodnost různých primárních vzorků pro genetické analýzy, náročnost jednotlivých metodických přístupů, výhody a nevýhody komerčních kitů versus „in-house“ metod, zájem o jednotlivé testy z hlediska pohlaví a věku, důvody samopláctví apod. V další část diskuse zabývá podrobným shrnutím výsledků, jejich možnou interpretací a porovnáním s jinými populačními daty. Přesto, že výsledky nebyly statisticky průkazné, poukazují na zajímavé souvislosti z hlediska společného výskytu intolerancí. Diskuse je vedena logicky a nabízí vlastní, argumentačně podpořené názory. Závěr je nezvykle obsáhlý a opět popisuje získaná data v širších souvislostech.

Po formální i stylistické stránce je předložená práce kvalitní a přináší zajímavé i originální závěry. Spolupráce se studentkou Bc. Žanetou Švecovou byla velice příjemná, byl zde patrný aktivní zájem o danou problematiku. Navíc studentka prokázala úžasnou schopnost pracovat v klinické laboratoři samostatně a zodpovědně. Úspěšně také požádala o studentský grant SGA, který pak obhájila. Předložená práce splňuje veškeré požadavky kladené Přírodovědeckou fakultou JU.

Práci doporučuji k obhajobě.

V Českých Budějovicích 18.5. 2023

Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D.