

Posudek školitele na diplomovou práci

<input checked="" type="checkbox"/> školitelský posudek	Jméno školitele: RNDr. Lenka Dvořáková, CSc. Datum: 24. 1. 2019
Autor: Bc. Alena Černá	
Název práce: Studium exprese mutantních alel a stavu X inaktivace ve vztahu ke klinickým projevům vybraných monogenních X vázaných onemocnění	
Zadané cíle práce, včetně tématu literárního přehledu: Nevyvážený stav X inaktivace (XCI) je považován za jeden z významných faktorů, které se podílejí na manifestaci X vázaných onemocnění u heterozygotek. Vztah mezi fenotypovými projevy a stavem XCI je však stále nejasný, u některých onemocnění však byla souvislost pozorována. V případě X-vázané agamaglobulinémie, velmi vzácného imunodeficitního onemocnění, byla souvislost mezi XCI a klinickou manifestací popsána u jedné pacientky. U Fabryho choroby jsou výsledky různých studií rozporuplné. Vzhledem k tomu, že pro pacienty s Fabryho chorobou existuje léčba, která je velmi nákladná, hledá se biomarker, který by dokázal predikovat tíži postižení u pacientek a tím pomohl k nastavení vhodného léčebného postupu. Je třeba vyřešit otázku, zda lze mezi biomarkery zařadit stav XCI. Cílem práce bylo porovnat stav X inaktivace a expresi mutovaných alel s tíží postižení pacientek s Fabryho chorobou a X-vázanou agamaglobulinémií. Mezi dílčí cíle patřily: - vyšetření XCI založené na analýze metylace v promotorových oblastech X vázaných genů pomocí fragentační analýzy, - vyšetření XCI založené na analýze transkriptu v polymorfních lokusech X vázaných genů pomocí masivně paralelního sekvenování, - vyšetření exprese mutované alely metodou masivně paralelního sekvenování, - porovnání laboratorních výsledků se závažností klinických projevů pacientek.	
Přístup studenta k práci s literaturou: V literární rešerši studentka shrnuje současný stav poznání z hlediska evoluce, molekulárního mechanismu inaktivace chromosomu X, charakterizuje X vázaná onemocnění, kterými se bude zabývat v experimentální části práce. Dále shrnuje principy metod, které bude v experimentální části využívat. Autorka prokázala velmi dobrou orientaci v problematice, schopnost zpracovat a interpretovat poznatky získané v literatuře.	
Přístup studenta k práci v laboratoři (přístup při učení se nových metod, aktivita, samostatnost, systematickosti práce i docházky do laboratoře): Studentka přistupovala k zadaným úkolům zodpovědně a samostatně, snadno se učila nové metody, prokázala zručnost, velkou míru péle a cílevědomosti. Čas strávený v laboratoři byl nadstandardní, o čemž svědčí objem získaných výsledků.	
Přístup studenta při sepisování práce: Studentka prokázala velmi aktivní přístup, péli a pečlivost. Práce vznikala na základě řady konzultací se školitelkou, konzultace byly oboustranně inspirující.	
Splnění cílů práce a celkové hodnocení: Bc. Alena Černá všechny vytyčené cíle práce splnila. Výsledky její práce byly součástí prezentací na jedné domácí a jedné zahraniční konferenci a budou součástí připravované publikace. Diplomovou práci jednoznačně doporučuji k obhajobě a navrhuji klasifikaci "výborně".	

Návrh hodnocení školitele:

výborně velmi dobře dobře nevyhověl(a)

Podpis školitele: