

## Posudek bakalářské práce

### Nové techniky sekvenace lidského genomu a jejich uplatnění ve studiu molekulární podstaty a diagnostiky dědičně podmíněných onemocnění

**Autor: Anna Přistoupilová**

Anna Přistoupilová ve své bakalářské práci v rozsahu přibližně 50 stran přehledně popisuje historii a současné trendy sekvenování DNA. V první části nazvané Úvod do genetiky stručně představuje molekulu DNA a její roli v oboru molekulární biologie včetně uvedení nejdůležitějších historických objevů. Kromě centrálního dogmatu a popisu typů DNA je zde také nastíněn charakter lidského genomu a nedávný souboj o jeho přečtení. Tato část také obsahuje přehled nejběžnějších metod izolace a manipulace s DNA. Podaný popis klonování DNA a metody PCR je vhodně obrazově doplněn.

Po krátké kapitole zmiňující klasické metody sekvenování DNA je zbývající text věnován novým technologiím sekvenování DNA. V této podstatné části bakalářské práce jsou v hlavních rysech a velmi názorně (s bohatým obrazovým doprovodem) popsány principy a postupy, na nichž jsou tyto nové techniky sekvenování DNA založeny. Jsou zde představeny všechny čtyři v současnosti na trhu dostupné přístroje, porovnání jejich parametrů a typů dat jsou pak přehledně uspořádány ve dvou přílohách. Autorka také podává krátký, ale velmi důležitý pohled na další perspektivu metody. Dvě závěrečné jednostránkové kapitoly jsou věnovány dědičným metabolickým poruchám a etickým problémům, které budou provázet personální genetiku v nedaleké budoucnosti.

Kromě opravdu jen několika málo nepřesností (Kary Mullis, nikoliv Kally Muris zavedl metodu PCR, FLX byl uveden na trh r. 2007, nikoliv r. 2004) a nedůsledností v terminologii (např. RNÁza, nikoliv RNAza, nejednotné používání koncovky -som nebo -zóm) je celá bakalářská práce napsána přehledně, srozumitelně, gramaticky správně, s četným obrazovým doprovodem.

Vzhledem k druhé části názvu bakalářské práce mi v obsahu trochu chybí širší shrnutí uplatnění nových technologií sekvenování DNA, kromě jiného zvláště uplatnění v lidské diagnostice. Bylo by také možné uvést několik málo příkladů aplikací (např. transkriptomová analýza, haplotypování aj.) nebo také prvních výsledků z personální genomiky (např. již sekvenovaný genom Jamese Watsona, jednoho z objevitelů struktury DNA).

Velmi bych chtěl ocenit podrobné a především po odborné stránce přesné zpracování přehledu technologií, o níž jsou informace vzhledem k jejich novosti nesnadno dosažitelné. Zvláště zpracování všech citací, převážně z posledních 2 let, a navíc doplněných jejich dostupností na webu, je obdivuhodné. Celkově tuto bakalářskou práci hodnotím jako velmi zdařilou.

Bakalářskou práci hodnotím výborně.

Otázky:

1. Jaké byly milníky genomiky, které předcházely dokončení lidského genomu?
2. Jaké jsou nové možnosti namnožení DNA z jedné buňky pro potřebu genomového sekvenování?
3. Co si představujete pod pojmem epigenetická genomová analýza?

V Praze, 12.6.2008



RNDr. Čestmír Vlček, PhD.

Odd. Genomiky a bioinformatiky  
Ústav molekulární genetiky AV ČR, v.v.i.