

OPONENTSKÝ POSUDEK DIPLOMOVÉ PRÁCE

Název práce: Vliv polymorfismů vybraných genů na chronotyp člověka

Jméno autora: Bc. Klára Vernerová

Jméno oponenta: Mgr. Zuzana Spurná, Ph.D.

Diplomová práce Bc. Kláry Vernerové se věnuje zkoumání možného vlivu vybraných polymorfismů na chronotyp člověka, konkrétně na extrémní ranní a večerní typy.

Předložená práce obsahuje 63 číslovaných stran. Její základní struktura a členění jsou v souladu s pokyny Katedry antropologie a genetiky člověka Přírodovědecké fakulty Univerzity Karlovy v Praze, uveřejněných na jejich webových stránkách ke dni 28.1.2022.

V teoretické části studentka shrnuje současné poznatky v oblasti zkoumané problematiky a popisuje vybrané hodinové i metabolické geny, jejich úlohu v každodenním cyklu buňky, a dokládá ji i grafickými znázorněními. V této části oceňuji zejména věcnost textu a grafická znázornění.

V praktické části studentka laboratorně sledovala 9 polymorfismů popisovaných v 5 genech (hodinových i metabolických) u souboru 57 probandů (18 večerních typů a 39 ranních typů). Použitými metodami byly RFLP a Sangerovo sekvenování. Při statistickém zpracování dat zahrnuje i výsledky své kolegyně a podpořila tak její závěry. Nejvýznamnějším výsledkem této práce byla asociace alely A v polymorfismu rs3736265 s večerním chronotypem.

Ačkoliv je přínos této práce nesporný, ráda bych uvedla pár formálních maličkostí pro budoucí rozvoj slečny Bc. Kláry Vernerové.

- V popisu zkoumaného souboru je mylně vyjádřen počet probandů s ranním a večerním chronotypem. Podle tabulek s hrubými daty je správná počet 18, resp. 39.
- Popis nukleotidové záměny v tabulce č. 1 je u rs11824092, rs1481892 a rs2735611 napsán opačně.
- Ocenila bych, kdyby reakční směsi byly rovněž sepsány v tabulkách, ne volně textem.
- Ocenila bych i ukázkou gelu po PCR.
- Metoda Sangerova sekvenování se dnes již neprovádí ve čtyřech reakcích, nýbrž jen v jediné. Je to umožněno ddNTPs, které jsou značeny různými barvami. Rovněž společnost Biocev nevyužila k sekvenaci přístroj MiSeq, která je platformou pro NGS, nýbrž ABI3500 Life Technology.
- Statistický rozdíl v tabulce č. 7 jsme spočítala na 0,0338 místo 0,0331. Samozřejmě na výsledku to nic nemění.
- Do výsledků není třeba vkládat tabulku na několik stran. Stačila by stručná tabulka s haplotypy, které byly signifikantní. Tabulka samotná mohla být součástí příloh.
- V diskuzi není třeba vysvětlovat znovu dopad tiché (*samesense*) varianty na výslednou aminokyselinu. Lze rovněž využít termín „degenerovaný genetický kód“. Také není úplně

obvyklé se v diskuzi odkazovat na kapitoly z teoretické části práce čísly nebo uvozovkami (str. 50, 54).

- Závěr práce zbytečně zahrnoval postup práce a popis výsledků. Tato sekce by měla být významně kratší.
- Text by působil lépe zarovnaný do bloku.
- Text zahrnuje neobvyklé obraty jako „*limitem je výsledné obří množství dat*“

Rovněž bych chtěla autorku poprosit o zodpovězení některých mých otázek.

1. Byly teplotní podmínky restričních enzymů předmětem optimalizace?
2. Mohla byste vysvětlit význam/úlohu kapilární elektroforézy v metodě přímého sekvenování?
3. Byly produkty první PCR (amplifikáty) přečištěny, než byly podrobeny asymetrické PCR?
4. Byla práce podpořena finančně např. grantovým projektem?

Sepsané formální nedostatky nesnižují výzkumný význam této práce, a proto ji **doporučuji k obhajobě** a navrhuji známku A.

V Olomouci 28.1.2022

Mgr. Zuzana Spurná, Ph.D.

