

Posudek školitele diplomové práce

„Detection of CNV polymorphisms in regions of forensic STR loci in Czech population

(Detekce CNV polymorfismů v oblastech forenzně významných STR lokusů v české populaci)“

autorky Bc. Lejly Salihagič

Předkládaná diplomová práce je zaměřena na obohacení palety metod využívaných ve forenzní genetice. Jejím cílem byl vývoj a otestování metody založené na aplikaci digitální polymerázové řetězové reakce (dPCR), která by umožnila objasnit příčinu vzniku trialelických genotypů vzácně pozorovaných při forenzním profilování DNA využívajícím fragmentační analýzu vysoce polymorfních STR (Short Tandem Repeats) lokusů.

Základními předpoklady ke zpracování této diplomové práce bylo zvládnutí metodiky dPCR a pochopení vlivu všech faktorů ovlivňujících přesnost jejího výsledku spolu s pochopením principů forenzní genetiky. Vysoce oceňuji samostatnost studentky, kterou prokázala při provádění experimentů, interpretaci výsledků i sepisování diplomové práce. Jednoznačně prokázala rovněž schopnost práce s odbornou literaturou a přípravu vědecké dokumentace.

Diplomová práce obsahuje jasně formulované cíle, kterých bylo dosaženo:

- Byla vyvinuta a optimalizována dPCR metodika dovolující stanovení počtu genomických kopií nerepetitivní sekvence lokalizované v 5' koncové oblasti forenzně využívaných amplikonů lokusů *FGA* a *D3S1358*. Metodika dovoluje stanovení počtu kopií zkoumané sekvence v genomu porovnáním s referenčním genem *AP3B1*, který je v lidském genomu vždy přítomen jen ve dvou kopiích. Tímto způsobem lze potvrdit či vyloučit zmnožení studované sekvence v genomu, přičemž předpokladem pro vznik trialelických STR genotypů je zmnožení celé amplifikované sekvence spojené ze změnou počtu jejich repetitivních jednotek. Pokud testovaná i referenční sekvence jsou přítomny v genomu jen dvakrát, bude poměr jejich zastoupení ve vzorku analyzovaném vyvinutou dPCR metodou roven 1, při zmnožení studovaných sekvencí bude poměr stoupat v jejich prospěch.
- Optimalizovaná metoda byla testována na souboru vzorků s prokázanými trialelickými STR genotypy získanými ve spolupráci s Kriminologickým ústavem Praha. Studentka zde musela překonávat obtíže spojené s prací se suboptimálními archivními vzorky a interpretací jejich vyšetření. Přesto se podařilo vytipovat vzorky, u nichž je pravděpodobným důvodem vzniku trialelického genotypu zmnožení amplifikované sekvence v genomu. Tato část práce vedla ke stanovení limitů metodiky, především k doporučení aplikovat ji na čerstvé vzorky DNA.

Předkládanou diplomovou práci hodnotím kladně a doporučuji k obhajobě.



V Praze dne 6. 9. 2022

Prof. RNDr. Marie Korabečná, Ph.D.
Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK