

Posudek školitele diplomové práce

„Optimalizace digitální polymerázové řetězové reakce pro aplikaci v neinvazivní prenatalní diagnostice“

autora Bc. Pavla Šenkyříka

Předkládaná diplomová práce je výsledkem soustředěného úsilí studenta, který se důkladně seznámil s metodologií digitální polymerázové řetězové reakce (dPCR) a všemi faktory ovlivňujícími přesnost výsledku získaného aplikací této metody.

Předpokladem ke zpracování práce bylo rovněž pochopení významu neinvazivní prenatalní diagnostiky včetně jejích limitů spočívajících zejména v nízké koncentraci fetální volně cirkulující DNA v mateřské plazmě v prvním a druhém trimestru těhotenství.

Student při přípravě diplomové práce jednoznačně prokázal schopnost práce s odbornou literaturou, přípravu vědecké dokumentace a interpretace výsledků.

Diplomová práce obsahuje jasně formulované hypotézy a cíle, kterých bylo jednoznačně dosaženo:

- Byla nalezena optimální metoda izolace volně cirkulující DNA z mateřské plazmy.
- Byla optimalizována metoda dPCR dovolující multiplexování za využití jediného fluorescenčního kanálu. Student se podílel na tvorbě článku vedoucího k popisu a demonstraci základních principů této metody. Článek byl již publikován: Zhang H et al. (2022) Digital polymerase chain reaction duplexing method in a single fluorescence channel. *Analytica Chimica Acta*, 340243 (IF 6.91). Multiplexování dPCR v jednom fluorescenčním kanále má význam pro další vývoj přístrojů směřující k miniaturizaci a přímému využití v terénu.
- Optimalizovaná metoda byla testována na souboru klinických vzorků plazem těhotných se zdravými plody a plody postiženými trisomií 21. chromosomu. Byly stanoveny cut-off hodnoty potenciálně využitelné pro účely rychlého a levného screeningu a limity tohoto screeningu jako základ pro další vývoj metodologie.

Student pracoval po celou dobu s velkým pracovním nasazením a přinášel nové náměty, jak ve vztahu k laboratorní technice, tak v souvislosti s interpretací výsledků. Po dobu svého studia se student podílel i na výzkumu tematicky přímo nesouvisejícím s obsahem této diplomové práce, při čemž se seznámil s dalšími metodami molekulární genetiky a způsoby jejich interpretace.

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