

Posudek školitele na diplomovou práci

školitelský posudek

Jméno školitele:

Lenka Steiner Mrázová

Datum:

5.9.2023

Autor: **Bc. Magdalena Vítková**

Název práce:

Analýza epigenetického profilu u pacientů s neurovývojovým onemocněním

Zadané cíle práce, včetně tématu literárního přehledu:

1) Určit patogenitu nalezené *de novo* varianty v genu *KDM5C* u pacienta s X-vázanou poruchou intelektu typ Claes-Jensen pomocí molekulárně genetických analýz a tyto analýzy porovnat (sekvenování transkriptu, RNA sekvenování a stanovení metylačního stupně u vybraných promotorových oblastí).

2) Stanovit epigenetické profily pomocí metod metylačního sekvenování a mikročipů a porovnat obě metody u vybrané skupiny šesti pacientů s neurovývojovým onemocněním, kteří mají variantu v genu *ARID1B*, *ATRX*, *BRWD3* či *KDM5C*.

Literární přehled je zaměřen převážně na ustanovení metylace DNA a na vztah mezi histonovými modifikacemi a DNA metylací. Znalost těchto procesů je základem k pochopení metody stanovení epigenetických profilů u pacientů s neurovývojovým onemocněním.

Přístup studenta k práci s literaturou:

Studentka pro svou diplomovou práci zvolila téma nové diagnostické metody, kde bylo potřebné objasnit molekulárně genetické pozadí, na kterém se tato metoda zakládá. Studentka se s obtížným tématem vypořádala velmi dobře, pracovala samostatně, aktivně vyhledávala relevantní odborné publikace, dobře se v literatuře orientovala a správně nalezené informace interpretovala. Práce obsahuje více než 100 citací odborné literatury.

Přístup studenta k práci v laboratoři (přístup při učení se nových metod, aktivita, samostatnost, systematickosti práce i docházky do laboratoře):

Studentka docházela do laboratoře pravidelně od 3. ročníku vysoké školy. V laboratoři byla samostatná, velmi pečlivá a prokázala, že dobře chápe princip jednotlivých metod. O jejím zapojení v laboratoři svědčí i velký počet laboratorních metod uvedených v této práci. Kromě laboratorní práce se podílela i na bioinformatickém vyhodnocování získaných dat, i zde prokázala nadprůměrné schopnosti při jejich zpracování.

Přístup studenta při sepisování práce:

Studentka sepisovala svoji práci velmi pečlivě, metody, výsledky a diskuzi zpracovala nadprůměrně dobře. Určité těžkosti měla při zpracování úvodní části literárního přehledu, nikoliv s pochopením problematiky, ale přímo s psaným projevem. Nicméně téma bylo velmi složité a obsahově na diplomovou práci náročné. Studentka i v tomto směru během zpracování diplomové práce učinila velmi výrazný pokrok.

Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

Studentka cíle zadané práce splnila. Celkově bych vyzdvihla její práci v laboratoři, orientaci při studiu odborné literatury a při zpracování dat. Práci studentky hodnotím **výborně** a doporučuji práci k obhajobě.

Návrh hodnocení školitele:

výborně velmi dobře dobře nevyhověl(a)

Podpis školitele: