

DIPLOMOVÁ PRÁCE

Vliv genetického pozadí a faktorů životního stylu na rozvoj nadváhy a obezity: průřezová a longitudinální studie českých adolescentů

Bc. Tereza Svobodová

Studijní program: Biologie
Studijní obor: Antropologie a genetika člověka

POSUDEK ŠKOLITELE

Ve své diplomové práci Bc. Tereza Svobodová navázala na výzkumné aktivity vědeckého týmu Oddělení molekulární endokrinologie Endokrinologického ústavu, které se snaží přispět k poznání genetických příčin polygenních onemocnění, včetně obezity. Tereza Svobodová se stala platným členem řešitelského týmu grantového projektu AZV NU23-09-00252 a v říjnu 2024 dokonce již sama prezentovala své výsledky na 47. Endokrinologických dnech v Bratislavě.

Bc. Tereza Svobodová se zaměřila na studium obezity u dětí. Její diplomová práce zahrnuje dvě samostatné studie, které představují možné přístupy ve výzkumu genetického pozadí obezity.

V průřezové studii, která je typem asociační studie, se zaměřila na studium rizikových polymorfizmů kandidátního genu pro ZBTB16. Hodnotila vliv vybraného polymorfizmu rs686989 v tomto genu na sledované antropometrické a biochemické parametry související s nadváhou a obezitou. Samostatně pak zhodnotila dotazník zaměřený na sportovní aktivity u dětí a adolescentů. V této části studie využila rozsáhlý, dobře fenotypicky charakterizovaný soubor dětí s obezitou a zdravých kontrol, který byl zkompletován v projektu COPAT (2008-2010). Cílem práce bylo zjistit alelické a genotypové frekvence polymorfizmů ve studovaném souboru a ověřit pomocí statistických metod, zda tyto polymorfizmy asociují s obezitou, či s některým z fenotypových příznaků.

V longitudinální studii se zaměřila na hledání nových kandidátních variant pro nadměrnou hmotnost s využitím technik masivního paralelního sekvenování exomu u osob se zvýšeným rizikem obezity. Soubor pro longitudinální studii vycházel také z projektu COPAT. Tvořili ho jedinci, u kterých byly dostupné záznamy z preventivních prohlídek u praktického lékaře pro děti a dorost a zároveň podstoupili antropometrické vyšetření ve věku 20 až 25 let.

Soubor, ve kterém diplomantka vytypovala kandidátní varianty v genech pro monogenní obezitu, byl soubor tvořený DNA pacientů, která byla do Endokrinologického ústavu zaslána za účelem vyšetření monogenní obezity. V této části práce se diplomantka zaučila do pokročilých metod masivního paralelního sekvenování a podílela se na hodnocení výstupů bioinformatické analýzy.

Rozsah prací je na diplomovou práci značný. U diplomantky bych ráda vyzdvihla zejména její laboratorní zručnost a pečlivost, schopnost rychle se zorientovat v problematice a ochotu učit se pokročilým technologiím. Diplomantka se v rámci své diplomové práce naučila základním i pokročilým metodám práce v molekulárně genetické laboratoři a naučila se sledovat odbornou literaturu týkající se výzkumného tématu. Zaučila se do základů statistického zpracování dat a jejich hodnocení. Bc. Tereza Svobodová se tak seznámila se základními principy vědecké práce v biomedicínském oboru.

Věřím, že její diplomová práce splňuje všechny podmínky a že bude přijata a hodnocena kladně.



Posudek vypracovala: RNDr. Markéta Vaňková, Ph.D.

Endokrinologický ústav
Národní 8, 110 00 Praha 1
Tel.: 224 905 266,
mvankova@endo.cz

V Praze dne 22. 1. 2025