

Oponentský posudek k diplomové práci **Bc. Zuzany Zmítkové**

Hodnocení výskytu balancovaných chromozomových aberací u párů s poruchami fertility

Přírodovědecká fakulta Univerzity Karlovy v Praze
Katedra antropologie a genetiky člověka

Práce vznikla pod vedením RNDr. Drahuše Novotné na Oddělení lékařské cytogenetiky Ústavu biologie a lékařské genetiky FN Motol, Praha.

Autorka se ve své práci věnuje hodnocení zachytu chromosomových aberací u párů s poruchou fertility a porovnává zjištěné frekvence s obecnou populací.

Po formální stránce zachovává práce standardní členění obvyklé v experimentálních biologických oborech.

V *Úvodu* se autorka zavazuje k analýze jak vlastních výsledků, tak i výsledků cytogenetického oddělení za posledních 10 let.

Literární přehled na 63 stranách textu vyčerpávajícím způsobem pojednává o genetických i negenetických příčinách poruch plodnosti, o reprodukční lékařské genetice, cytogenetice a konečně i o chromosomových aberacích a jejich důsledcích. Je tak nepochybně dokladem autorčiných širokých znalostí problematiky neplodnosti u žen a mužů. U kapitoly „Monogenně dědičné poruchy reprodukčních funkcí“ bych si dovolila připomenout nutnost citovat primární autory i v případě čerpání faktů z přehledného článku.

Na 11 stranách *Materiálu a metod* autorka charakterisuje rozsáhlý soubor pacientů a podrobně popisuje cytogenetické i molekulárně-cytogenetické metody. Upozorňuji pouze na překlep na str. 76, doba kultivace lymfocytů periferní krve pro účely karyotypování je 72 hodin nikoli 48 hodin.

Výsledky jsou přehledně zpracovány jak v textu (8 stran), tak v tabulkách a ve dvou přílohách. Byla zjištěna statisticky významně zvýšená frekvence chromosomových aberací v porovnání s frekvencí v obecné populaci. Zpracovávaný soubor je dostatečně velký a získané hladiny jednotlivých typů strukturních a numerických aberací korelují s publikovanými studiemi. Bylo by zajímavé počítat frekvence aberací i ve skupinách dělených podle indikací k vyšetření (spontánní aborty, neúspěšné IVF, idiopatická sterilita). Fluorescenční in situ hybridizace není ve výsledcích zmíněna a není tedy zřejmé, které nálezy byly ověřovány touto metodou.

Výsledky autorka diskutuje v *Diskusi* na 2 stranách textu. Vzhledem k množství publikací na toto téma (a i vzhledem k již výše zmíněné velikosti souboru) bylo možné obšírněji konfrontovat vlastní výsledky s výsledky již publikovanými. V posledním odstavci je stručný souhrn

zjištěných výsledků. Kapitola 5.2 působí v závěru práce poněkud neorganicky a patří spíše do *Literárního přehledu*.

K autorce mám následující dotazy:

- 1) V práci se hodnotí cytogenetické výsledky obrovského souboru pacientů vyšetřovaných v průběhu 10 let. V *Úvodu* autorka píše, že mimo vlastní výsledky byly použity i výsledky cytogenetického oddělení. Můžete mi prosím říci, kolik vyšetření karyotypů jste sama udělala a zda jste našla nějakou chromosomovou aberaci?
- 2) V kapitole *Materiál a metody* definujete na str. 79 mosaiku jako nález minimálně 3% patologické linie. V příloze č.1 jsou v seznamu nalezených aberací i ty, u nichž byla přítomnost patologické linie nižší. Byly tyto mosaiky upřesňovány metodou FISH (jak se píše v *Materiálu a metodice*) a byly proto zařazeny do seznamu aberací? Podotýkám, že i při vyškrtnutí těchto karyotypů zůstává zachována statistická významnost.

I přes uvedené připomínky splňuje předložená diplomová práce formální i věcné požadavky a doporučuji její úspěšné obhájení.

V Praze 13.9.2008

RNDr. Marie Trková, Ph.D.

