

## Posudek školitele na diplomovou práci

školitelský posudek

Jméno školitele:  
Stanislav Kmoch

Datum:  
17.5.2011

Autor:

**Anna Přistoupilová**

Název práce:

**Využití nových sekvenačních technik v biomedicinském výzkumu**

**Zadané cíle práce, včetně tématu literárního přehledu:**

1. Podat přehled nových, komerčně dostupných metod sekvenace genomu (platformy 454 Life Science, Applied Biosystems, Illumina, Helicos), vysvětlit princip na kterém tyto metody pracují a nastínit směr, kterým se ubírá další vývoj na tomto poli.
2. Porovnat a zhodnotit aktuálně dostupné mapovací algoritmy pro rekonstrukci dat sekvenátoru SOLiD4
3. Provést analýzu dat získaných sekvenací exomu pacienta s adultní formou autozomálně dominantní neuronální ceroid lipofuscinózy
4. Definovat a funkčně anotovat unikátní mutace nalezené v analyzovaném vzorku
5. Propojit výsledky této analýzy s dalšími experimentálními daty z vazebné analýzy, analýzy expresních profilů a funkční anotace
6. Definovat množinu kandidátních mutací a ověřit jejich segregaci s fenotypem ve studované rodině
7. Definovat potenciálně kauzální mutaci(e) pro následné funkční ověření

**Přístup studenta k práci s literaturou:**

**výborný**

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

**výborný**

**Přístup studenta při sepisování práce:**

**velmi dobrý**

**Splnění cílů práce a celkové hodnocení:**

**Anna Přistoupilová splnila všechny zadané cíle práce, teoreticky i prakticky zvládla nové bioinformatické metody analýzy sekvenčních dat, prokázala schopnost samostatně pracovat v laboratoři, zvládla základní techniky analýzy nukleových kyselin (izolace DNA/RNA, PCR, sekvenování, klonování, genotypování, studium genové exprese pomocí DNA čipů) a její práce přispěla k identifikaci a charakterizaci genu podmiňujícího adultní formu neuronální ceroidní lipofuscinosisy.**

**K zadaným úkolům přistupovala aktivně, se zájmem.**

**Její práci hodnotím výborně.**

Návrh hodnocení školitele:

výborně    velmi dobře    dobře    nevyhověl(a)

Podpis školitele: