



FN MOTOL

## Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2. LF a FN Motol

Oddělení lékařské cytogenetiky

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://ublg.lf2.cuni.cz/>



Ústav biologie a lékařské genetiky

### Posudek oponenta bakalářské práce

Autor: Petra Bendová

Název: **Analýza chromozomálních odchylek u spermií metodou fluorescenční in situ hybridizace (FISH)**

Oponent: RNDr. Drahuse Novotná, Ústav biologie a lékařské genetiky 2.LF UK a FN Motol, Praha

Práce Petry Bendové se zabývá detekcí a hodnocením početních chromozomových odchylek ve spermiích zdravých mužů.

Téma je aktuální, vhodně zvolené a dobře zpracované.

Práce je správně rozčleněna do kapitol a podkapitol, celková grafická úprava je velmi pěkná. Experimentální část je dostatečně doplněna obrázky a tabulkami, v teoretické části by bylo vhodné některé ilustrační obrázky přidat. Popis obr. č.2 by měl znít „Frekvence numerických a strukturních aberací **ve spontánních abortech**“.

Pro teoretickou část bylo použito a kvalitně nastudováno odpovídající množství aktuálních literárních zdrojů.

V ojedinělých případech si nejsem zcela jista, zda autorka text správně pochopila, např. v kapitole o inverzích, str. 27.

Některé části kapitoly „Výsledky a diskuze“ by měly patřit spíše do literárního přehledu.

Experimentální část práce má dva cíle. Prvním je zvládnutí metody FISH na spermiích, čehož bylo dosaženo. Druhý je formulován jako „**Zjištění frekvence chromozomálně abnormálních spermií v ejakulátu zdravých mužů – dárců s normálním karyotypem**“, což se mi jeví na bakalářskou práci být cílem příliš náročným. Ve skutečnosti autorka analyzovala spermie ejakulátů pěti zdravých mužů, a to v rozsahu 10x menším, než se provádí v obdobných studiích, jak sama udává na str. 39 včetně konstatování, že „výsledná celková frekvence detekovaných numerických abnormalit se nemůže brát definitivně, ale pouze jako orientační výsledek“. V takovéto situaci se mi cíl č.2 nejeví jako dostatečně splněný – mohl však být definován např. „Příklady využití FISH k detekci numerických abnormalit“ a jako takový by byl splněn velmi dobře.

K faktům uvedeným v práci mám několik kritických připomínek:

1. frontální a čelní pohled je totéž (str.19), slovo „gonozomy“ již v sobě obsahuje „pohlavní“ a tudíž je netřeba spojovat (str.25), duplikace je synonymem parciální trizomie (str.26), mola je „hydatidózní“ (str. 20), inverze nemá „míru“, ale „rozsah“ (str.27), kondenzované X chromozomy tvoří v jádru buňky „Barrové“ tělíska, nikoli „Barrová“ (str.23), software k hodnocení FISH se správně nazývá **MetaSystems Isis** (str.36)
2. Na str. 19 je použita nevhodná formulace vět v posledním odstavci, z čehož by nespécialista chybně vyvodil, že numerické aberace jsou v populaci časté, ač je míněn výskyt ve spontánních abortech.
3. Podobně nešťastná je i formulace „mohou být mírně hyperaktivní, avšak s naprosto vyloučenou agresivitou spojenou s konstitucí XYY“, kteroužto autorka bezpochyby minila skutečnost, že před lety se udávalo, že muži 47, XYY jsou agresivní povahy, ale novější poznatky toto starší tvrzení vyvrátily.
4. Frekvence a distribuce chromozomálních aberací na jádrech spermií zajisté **nebyla** získána vícebarevnou iFISH (str.24), pouze zjištěna danou metodou.
5. Na str. 34 je uvedeno, že byly používány sondy firmy Abbott, zatímco na str. 36 a 37 sondy Cytocell.
6. Pericentrické inverze chromozomu 7 určité **netvoří** 20 % všech inverzí, ale nemohu se dostat ke zdroji, ze kterého byla informace převzata (str.27)
7. Pruhování a FISH patří také mezi cytogenetické metody (str.27)

Na závěr musím konstatovat, že ač obsahově se mi práce velmi líbila, na jejích kvalitách ubrala jazyková a gramatická úroveň, která může být způsobena malou zkušeností autorky při práci s cizojazyčnou literaturou a doslovným překladem včetně použití gramatických pravidel angličtiny, což mohlo vést i k některým nepřesnostem uvedeným výše.

**Doporučuji tuto práci k obhajobě.**

V Praze 14.5.2012

RNDr. Drahuse Novotná