

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

2. lékařská fakulta

Klinika dětské hematologie a onkologie

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Přednosta: prof. MUDr. Jan Starý, DrSc.



Tel.: 224436401

Diplomová práce **Tatiany Labudové** „**Genetické zmeny u neuroektodermálnych nádorov detekované pomocou molekulárne biologických metód**“ má 75 strán, 8 grafických príloh. Je založená na vyšetrení 58 vzorků různých neuroektodermálních nádorů dětského věku pomocí CGH, i-FISH. Po formální stránce je rozsah přiměřený, ilustrace a tabulky instruktivní. Pokud mohu posoudit, slovensky rozumím, ale jazyk neumím, i jazyková stránka práce je dobrá a práce neobsahuje mnoho překlepů.

K práci mám následující připomínky:

Str. 12. „Tumory začínajú na základe DNA mutácie, popřípade viac mutácií, postihujúcich jednu epitelovú bunku.“- ne všechny nádory jsou z epitelových buněk.

Str.23 „Neuroblastom patrí medzi hereditárne nádorové ochorenia“ – ne zcela všechny NBL nejsou hereditární.

Str 28. „Ewingov sarkóm patrí do diagnostickej kategórie „nádorov z malých guľatých buniek (Small Round Cell Tumours, SRCT). Do tejto skupiny sa radí aj neuroblastom, rabdomyosarkom a non-Hodgkinské lymfomy.“ Do této skupiny se řadí ještě více nádorů (meduloblastom, retinoblastom, osteosarkom, nefroblastom, synovialosarkom, desmoplastický sarkom).

Str 30. „Vzorky boli odoberané pomocou biopsie tumorov, alebo išlo priamo o kúsky nádorov, ktoré boli po odobratí z patológie následne zamrazené.“ To je poněkud nevhodná formulace biopsie je „kousek nádoru“, většinou tím míníme diagnostickou operaci eventuálně punkci, ale i vzorek tkáně z kurativní operace je biopsií.

V metodice není úplně uvedena provenience reagentů. Je zvykem uvádět výrobce, město zemi a v USA i stát, kde výrobce sídlí.

Str 33. Flakon- je tím míněna Coplinova barvicí nádobka?

„**Obrázok 7:** Ukážka zmien FISH metódy pri neuroblastome: A- normálny stav; B- delécia 1p36; C- amplifikácia *MYCN* onkogénnu; D- gain 17q“ – chybí popis barevného značení sond i když jej lze podle výsledku odvodit.

Str 36. Chybí složení fixačního činidla a hypotonického roztoku,

Str 38. V tabulce chybí vysvětlení co to je G a D (gain?, delece?)

Str 40 „U všetkých našich pacientov sme preukázali zmnoženie na 17. chromozóme (u niektorých aj viac ako jednu kópiu), čo zodpovedá 100 %“ - je zbytočné uvádět, že všichni jsou 100%.

Str 41. „U našich pacientov sme v 100 % prípadov mali amplifikáciu *MYCN* onkogénnu“-logicky, když je tato amplifikace podmínkou zařazení do skupiny.

Str 42. „Ale tiež jednostranne lokalizované nádory ovplyvňujúce lymfatické uzliny“-nevhodný překlad, postihující.

Str 49 „MB dvaja pacienti, PNET dvaja pacienti a AT/RT štyria pacienti.“ - s AT/RT bylo 5 dále pak píše správně o pěti.

Str 68. „Ďalšie chromozomálne zmeny charakteristické pre neuroektodermálne nádory sme u našich pacientov vo väčšine prípadov našli tiež, avšak v porovnaní s literatúrou sa nám hodnoty nezhodovali a vykazovali veľké percentuálne rozdiely. Tie boli pravdepodobne spôsobené veľkosťami vzoriek nami skúmaných pacientov.“ Je tím míněn malý počet vyšetřených pacientů?

Za přínos práce považuji porovnání jednotlivých klasifikací rizikových skupin u neuroblastomu, které není v literatuře časté a přitom je tato informace důležitá pro srovnávání léčebných výsledků. Z pohledu klinického pracovníka je rovněž významné vyšetření feochromocytomů, tyto výsledky budou po rozšíření skupiny velmi dobře publikovatelné. Vzdor výše uvedeným námitkám se jedná o velmi dobrou práci, autorka prokázal schopnosti samostatné práce v laboratoři, vědecké práce i schopnost využívat literaturu a formulovat závěry. Proto **navrhuji hodnocení výborně.**

V Psárech, 21.5.2012

prof.MUDr.Tomáš Eckschlager, CSc.