Oponentský posudek

autorka práce: Zdeňka Sedláková

název práce: Zvýšení diagnostické efektivity QF-PCR pro vyšetření aneuploidií z plodové vody

oponent: Roman Šolc

Struktura a členění práce

Práce je členěna do deseti kapitol doplněných o abstrakt, seznam zkratek a seznam literatury (v podobě jedenácté kapitoly. Teoretický úvod je rozložen do kapitol 3 – 6, jinak je struktura práce zcela standardní.

Formální zpracování

Formální zpracování práce je průměrné, obsahuje drobné chyby (např. formát některého nadpisu, žádný obrázek nemá číslo 1, špatně umístěná čísla stran s tabulkami „na ležato“, některé rozsáhlé tabulky by bylo možná vhodnější přiložit jako přílohu).

Jazyková úroveň

Jazyková úroveň práce není příliš dobrá. Autorce nechybí bohatá slovní zásoba, ovšem větné konstrukce působí mnohdy poněkud křečovitě a nejasně. Problém vidím zejména v používání předložek a spojek. Překlepy a gramatické chyby se v textu vyskytují jen zřídka.

Použitá literatura

Autorka cituje 145 článků a knih a dále několik internetových zdrojů. Vhodnost využití některých knih (Kingston, 2002; Kočárek, 2007; Muntau, 2009; Nussbaum et al., 2004; Pritchard et Korf, 2007; Roztočil et al, 2008; Šmarda et al., 2008; Zima, 2000) je polemická, na druhou stranu jsou tyto zdroje použity zejména v kapitolách 4, 5 a 6, kde jejich využití může být opodstatněné. Forma citací je vhodná a jednotná, pouze asi u dvou položek v seznamu literatury jsou údaje neúplné. U některých informací uvedených v práci postrádám odkaz na informační zdroj, naopak u některých obecně známých informací mi odkaz připadá až nadbytečný.

Obsah práce

Cíle práce jsou definovány srozumitelně, ačkoli stylisticky nešťastně.

Teoretický úvod práce je velmi rozsáhlý (kapitoly 3 – 6). Jedná se o vcelku kvalitní text, přesto bych k němu měl jisté výhrady. Ve srovnání s relativně úzkým zaměřením práce mi připadá příliš rozsáhlý (jak co do obsahu, tak co do množství textu). Přistupuje totiž velmi zeširoka k prenatální diagnostice a jejím metodám, numerickým chromozomálním aberacím a jejich klinickým důsledkům a metodě PCR a jejím variacím. To samo o sobě rozhodně není špatně, neboť jde o uvedení tématu práce do příslušného kontextu. Problém vidím v tom, že jde o zpracování na „učebnicové úrovni“, a v tom, že se takřka nezabývá tématy klíčovými pro vlastní téma diplomové práce (QF-PCR, STR, používání markerů, jejich charakterizace apod.). Domnívám se, že by bylo vhodnější buď obecný text na stávající úrovni zestručnit, resp. zkrátit, na přehled, jehož informační hodnota by byla obdobná, anebo zachovat rozsah a šíři, ale rozebrat daná témata více do hloubky tak, aby se zvýšila informační

hodnota textu. A dále doplnit text o podrobnější rozbor klíčových témat (uvedených výše). Navíc se v textu objevují drobné věcné chyby (např. že fragmenty DNA se elektroforeticky dělí podle své hmotnosti nebo že QF-PCR vyvinul Kary Mullis roku 1985).

Kapitola materiál a metody je poněkud nevyvážená. Podrobné seznamy použitých přístrojů, spotřebního materiálu a chemikálií kontrastují s popisem zpracovávané DNA na tři řádky (bylo by vhodné charakterizovat soubor osob, jejichž DNA byla použita, co do věku, pohlaví apod.; bylo by vhodné uvést, jak byla DNA získána, resp. izolována, purifikována apod.; informace o souhlasu etické komise je ve srovnání s výše uvedeným opravdu postradatelná). Informace o metodách jsou uvedeny v kapitolách 6, 7 i 8. Obecné informace o elektroforéze a PCR jsou velmi obsáhlé, postrádám ovšem podrobnější informace o variaci QF-PCR.

Výsledky a jejich diskuse jsou ve srovnání se zbytkem práce velmi stručné. Postrádám různé detailnější informace, obsáhlé tabulky by si zasloužily obsáhlejší komentář. Pro pochopení je třeba propojovat informace z těchto tabulek navzájem a s informacemi porůznu uvedenými dříve v textu, což poněkud ubírá na srozumitelnosti.

Souhrn

Jsem přesvědčen o tom, že autorka odvedla dobrou vědeckou práci a že její výsledky budou jak přínosem pro diagnostiku, tak přispějí k rozvoji znalostí v oboru lidské genetiky. Domnívám se, že se mohou stát též základem nebo součástí vědecké publikace. Na druhou stranu, zpracování písemné práce považuji spíše za nekvalitní. Nerozumím zcela tomu, proč na řadu nedostatků neupozornil autorku již při psaní práce její školitel – kdyby se vyvarovala řady zbytečných chyb, byla by tato hodnocena jistě lépe.

Domnívám se, že **práce by měla být připuštěna k obhajobě**. Pokud autorka dobře představí svou vědeckou práci a řádně se vypořádá s dotazy a připomínkami uvedenými v tomto posudku, doporučuji ohodnotit její diplomovou práci stupněm **„dobře“**. V opačném případě doporučuji ohodnotit práci jako **„nevyhovující“**.

Dotazy k věcné i formální stránce práce

1) Autorka cituje 145 článků a knih jako primární zdroj, žádný zdroj necituje sekundárně. Opravdu pracovala se všemi těmito zdroji primárně (včetně např. publikace Down, 1866)?

2) Jak byly vybrány markery pro tuto studii (pro obě části)?

3) Jaké jsou nukleotidové sekvence využitých repetic? Existuje souvislost mezi nukleotidovou sekvencí a vhodností pro diagnostické využití? Popř. mezi nukleotidovou sekvencí a mírou interindividuální variability?

4) Proč byly sety markerů (A-F) sestaveny právě takto?

5) V kapitole 5.2.1. je zmíněna možnost vzniku Prader-Williho nebo Angelmanova syndromu v důsledku uniparentální disomie a klade to do souvislosti se vznikem trisomie. Souvislost není z textu zcela jasná – mohla by autorka objasnit souvislost mezi uniparentální disomií a trisomií, resp. mezi diagnózami?