

Posudek oponenta na diplomovou práci

<input type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: RNDr. Jiří Král, Dr.
	Datum: 5.6.2013
Autor: Bc. Anna Cinkhajzlová	
Název práce: Molekulárně cytogenetické vyšetření chromozomových aberací v mozaice	
Cíle práce Práce se zabývá mozaicismem strukturních a numerických odchylek u člověka. Cílem vlastní práce je prozkoumat limity molekulárně biologických metod, zejména FISH, při detekci mozaicismu. Jedná se tedy o práci zaměřenou na zdokonalení metodiky.	
Struktura (členění) práce, odpovídá požadovanému? ANO Rozsah práce (počet stran): práce je rozsáhlá, má 123 stran Je uveden anglický abstrakt a klíčová slova ANO Je uveden seznam zkratk? ANO	
Literární přehled: Odpovídá tématu? ANO Je napsán srozumitelně? ANO Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů? ANO Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? ANO Literární přehled je obsáhlý, autorka prostudovala značný počet literárních pramenů (121). Osobně považuji za velmi zajímavé kapitoly o mechanismech vzniku aneuploidie a strukturních odchylek.	
Materiál a metody: Byly popsány metody použity pro získání výsledků? ANO Kolik metod bylo použito? Tři (příprava chromozomových preparátů, různé varianty FISH, array CGH). Autorka vyhodnotila velké množství vzorků. Jsou metody srozumitelně popsány? Většinou ANO, poněkud méně srozumitelná je část věnovaná statistickému hodnocení výsledků	
Experimentální část: Je vysvětlen cíl experimentů? ANO Je dokumentace výsledků dostačující? ANO (některé pasáže jsou méně srozumitelné, týká se to hlavně statistického vyhodnocení, 5.4.4 a 5.4.5) Postačuje množství experimentů k získání odpovědí na zadané otázky? ANO	
Diskuze: Je opravdu diskuzí, nejde jen o konstatování vlastních výsledků? ANO Jsou výsledky porovnávány s literaturou? ANO Jsou uvedeny nějaké hypotézy či návrhy na další řešení problematiky? ANO Slabinou diskuse je horší srozumitelnost některých pasáží.	
Závěry (Souhrn) :	

Jsou výstižné? ANO

Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň):

Práce je po formální stránce kvalitní, s nízkou frekvencí překlepů. Poměrně časté jsou různé anglikanismy. Obrazová dokumentace a grafika jsou vesměs na dobré úrovni. Podle mého názoru se některé tabulky nacházejí zbytečně na dvou stránkách, v tabulkách chybí občas vysvětlení některých symbolů. Jazyková úroveň některých pasáží je nižší, což se projevuje hlavně v diskusi.

Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

Autorka se dobře zhostila zvoleného tématu. Prostudovala hodně původních pramenů, získané poznatky zpracovala v přehledu literatury a využila je při diskusi vlastních výsledků. V experimentální části získala zajímavé výsledky, které umožní efektivnější analýzu mozaik pomocí molekulárně cytogenetických metod. Určitým nedostatkem práce je horší srozumitelnost některých pasáží, což se projevuje hlavně při výkladu složitější problematiky v metodice a výsledcích a zvláště v diskusi. Chtěl bych proto apelovat na autorku aby se do budoucna více věnovala rozvíjení svých vyjadřovacích a stylistických schopností. Studie splňuje požadavky kladené na diplomové práce a proto ji jednoznačně doporučuji k obhajobě. Níže uvedené poznámky a připomínky upozorňují většinou na stylistické prohřešky, nepřesné a nejasné formulace či pasáže, popřípadě se jedná o náměty do diskuse.

Otázky a připomínky oponenta:

Seznam zkratk:

1. dietylaminocoumarin – správně dietylaminokumarin
2. lokus specifický identifikátor – (anglikanismus, správně identifikátor specifický pro lokus)
3. deoxyribonukleotidová, ribonukleotidová kyselina (správně deoxyribonukleová, ribonukleová kyselina)
4. X-inaktivační specifický transkript – (anglikanismus, správně inaktivační transkript specifický pro chromozom X)

Přehled literatury:

1. str. 13, 1 odst. – je nízko frekvenční resp. vysoko frekvenční mozaicismus nějak definován (např. procentem buněk)?
2. str. 15, 2. odst. – aneuploidie chromozomu X u žen se vyskytují s vyšší frekvencí u aktivního nebo inaktivovaného chromozomu X?
3. str. 15, kap. 2.3, 3. ř. (totéž str. 17, poslední odst.) – „po splynutí s druhou haploidní gametou“ (lépe ... se standardní haploidní gametou)
4. str. 18, 1. odst. – heterodizomie a izodizomie jsou méně obvyklé termíny, je lépe je vysvětlit
5. str. 18, poslední odst. – „brzký fetální vývin“ (správně časná fáze fetálního vývoje)
6. str. 19, poslední odst. – endoreduplikace v trofoblastu a u dospělých v játrech, ledvinách: mělo by být zmíněno, že se jedná o fyziologický proces
7. str. 22, 2. odst. a podobné případy dále v textu – „podle práce z roku 2010 (Hultén et al. 2010)“: lépe podle Hultén et al. (2010)
8. str. 24, 4. odst. – body mass index: méně obvyklý termín, doporučuji stručně vysvětlit
9. str. 27, 3. odst. a dále v textu – Robertsonská translokace (anglikanismus, správně Robertsonova translokace popř. translokace Robertsonova typu)
10. str. 28, 3. odst. a dále v textu – chromozomální (anglikanismus, správně chromozomový)

11. str. 28, 3. odst. – „brzká S fáze“ (správně časná S fáze)
12. str. 29, 1. odst. – heterozygotita (anglikanismus, správně heterozygotnost)
13. str. 33, poslední odst. – z výkladu není jasné, jak vzniká izochromozom
14. str. 34, 3. odst. – doporučuji stručně vysvětlit U výměnu, jedná se o méně běžný jev
15. str. 34, poslední odst. – „umožňuje jejich přechod (tj. chromozomů) v rámci mitózy“ – správně .. jejich rozchod (segregaci) ...
16. str. 38, 39 – není úplně jasný princip metody BoBs (možná by pomohl obrázek)

Materiál a metody:

1. str. 44, tab. 4.4 - DAPI/antifade (4,6-diamidino-2-fenylyndol): správně DAPI(4,6-diamidino-2-fenylyndol)/antifade
2. str. 50, tab. 4.11 – co znamená časová specifikace u třetího kroku? Po jak dlouhou dobu je nutno udržet teplotu čtyři stupně?
3. str. 54, 55, kap. 4.4.1 – nerozumím větě: „V některých případech, ...“ (str. 54, poslední odst.) a druhé až čtvrté větě na straně 55 („U dvou pacientů.....dané meze nebo ne.“)
4. str. 56, tab. 4.17 – v popiscích není uvedeno co znamená a/a*, b/b*, c/c*, d
5. str. 60, 2. odst. – není uvedeno co znamená zkratka mos, doporučuji také vysvětlit, co znamená číslovka 400

Výsledky:

1. str. 63 a dále, tab. 5.1 – není vysvětleno, co znamenají hvězdičky ve sloupci Označení vzorku, nerozumím poznámce „předpoklad při užití této sondy“
2. str. 70, tab. 5.4 – „cytoplazma velmi znesnadňuje či přímo neumožňuje odečet signálu“ (autorka chtěla pravděpodobně napsat: přímo znemožňuje)
3. str. 75, tab. 5.8 - co znamenají hvězdičky ve sloupci Hodnocení
4. str. 75, tab. 5.9, popisek – chybí údaj, že se jedná o hodnocení sond specifických pro lokusy
5. str. 76, obr. 5.1, popisek – „ztráta signálů centromerické sondy i přes nedostatečnou úpravu snímku“ (autorka chtěla pravděpodobně napsat: .. i přes dodatečnou úpravu snímku)
6. str. 78, 1. odst. – jedná se o dělicí se buňky, nikoliv o dělicí se interfázni jádra
7. str. 80, 1. odst. – z výkladu není zcela jasný princip jevu *bleed through*
8. str. 81, 1 odst. – není jasné co přesně představuje veličina DLR a amplituda
9. str. 81, poslední odst. – nepochopil jsem úplně způsob hodnocení proměnlivosti zastoupení buněčných linií při FISH, zejména informaci obsaženou v pasáži (složené ze tří vět) „Zastoupení linií ... dvou směrodatných odchylek“
10. str. 85, druhá věta – není uvedeno, které tkáně se týká uvedené procentuální zastoupení tří buněčných linií
11. str. 96, obr. 5.34 – jeden signál má pravé jádro, nikoliv levé jak je uvedeno

Návrh hodnocení oponenta (známka nebude součástí zveřejněných informací)

Upřesním po obhajobě práce

Podpis oponenta:

RNDr. Jiří Král, Dr.