

# 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

---

#### *Oponenetský posudek*

Cílem diplomové práce **Bc. Pavly Jenčové** bylo stanovení úrovně methylace genů *H19* a *KCNQ1OT1* u nefroblastomů, feochromocytomů a paragangliomů a rozdělení pacientů do podskupin na základě výsledků provedených vyšetření. Jedná se velmi perspektivní, nové téma dosud nepříliš studované.

Cíle a zvláště hypotéza jsou jasně definované. Mám pouze výhradu k cíli „zpracování a izolace vzorků DNA od pacientů s diagnostikovaným nefroblastomem, feochromocytomem a paragangliomem“, to je pouze nezbytný technický prostředek a ne cíl výzkumu, osobně bych jej tedy jako cíl neuváděl. Předností práce je vzhledem k diagnózám poměrně rozsáhlý soubor pacientů. I po formální stránce je práce zpracována lépe než většina diplomových a dizertačních prací, které jsem posuzoval. Obsahuje poměrně málo překlepů a je napsaná vyhovujícím stylem, i když obsahuje některé nepříliš vhodné formulace např. „Bylo prokázáno, že i tyto methyltransferázy jsou velmi potřebné“; „kdy buňky nepřesně známo jak spočítají kolik obsahují X chromosomů“; „Tuto hypotézu prosazovala již v roce 1961 Mary Lyonová,“.

K práci mám několik připomínek:

1/ Kapitola 2.1. Genetická podstata nádorového onemocnění je zbytečně dlouhá- pro odborníka nepřinese žádný nový poznatek a laik z ní tuto problematiku stejně nepochopí.

2/ Je nutné v Metodice uvádět podrobné SOP?

3/ Patrně vzhledem k malým četnostem v některých skupinách není provedeno statistické vyhodnocení to je však časté i v publikacích takového zaměření.

Na diplomantku mám následující dotazy:

1/ Jakou část experimentální práce jste prováděla sama- „vlastníma rukama“.

2/ Ve vyšetřovaném souboru byl zvláštní poměr dívek:chlapců (1:1,5) přitom u nefroblastomu, je uváděn poměr přibližně 1:0,9. Máte pro tento jev nějaké vysvětlení?

3/ Zajímavé by mohlo být spojit podle metylačního profilu obě skupiny diagnóz a dát je do jednoho grafu se dvěma sloupci u každého nálezu a také se podívat zda náhodou nebudou nějaké obecné vztahy.

4/ Co je známo o methylační úrovni v oblasti 11p15.5 u jiných nádorů?

Práci doporučuji k obhajobě a navrhuji klasifikaci **výborně**.

V Psárech, 27.5.2015

prof.MUDr.Tomáš Eckschlager, CSc.