

Posudek školitele na diplomovou práci Bc. Kristýny Králíkové

## **GENETICKÁ DETERMINACE A DĚDIČNOST KRANIOFACIÁLNÍCH ZNAKŮ NA ZÁKLADĚ VYBRANÝCH LOKUSŮ DNA**

Katedra antropologie a genetiky člověka, Přírodovědecká fakulta, Univerzita Karlova, Praha

Diplomová práce Kristýny Králíkové vznikla v rámci spolupráce mezi Laboratoří molekulární antropologie (LMA) a Laboratoří 3D zobrazovacích a analytických metod (3DL). Pilotní studie si klade za cíl přispět k současným znalostem o vztahu genetické výbavy jedince a morfologie jeho obličeje a na modelu úplných, tj. čtyřčlenných rodin poodhalit způsob dědičnosti vybraných faciálních znaků. Morfologická data byla získána 3DL, za genotypizaci vybraných lokusů zodpovídá LMA.

Úkolem studentky Kristýny Králíkové bylo i) na základě studia odborné literatury vytipovat cca 10 DNA lokusů s prokázanou, suspektní nebo na základě známé funkce vysoce pravděpodobnou asociací s fenotypem obličeje, ii) navrhnout možnosti genotypizace, iii) navrhnout a optimalizovat systém primerů pro PCR, iv) zavést multiplexovou metodu SNaPshot, v) vyizolovat DNA ze slin studovaných subjektů, vi) provést genotypizaci vybraných lokusů u všech vzorků DNA (121) pomocí SNaPshot nebo RFLP, vii) provést populační analýzy genetických výstupů a viii) analýzy vztahu genotyp-fenotyp na úrovni jednotlivců pro každý lokus i na úrovni rodin.

Studentka zadané cíle splnila, významné výstupy popsala v kapitole Výsledky. Kriticky zhodnotila limity studie (omezený počet jedinců, který se odrazil zejména v analýzách zohledňujících pohlaví (či pohlaví a genotyp), a omezený počet genetických markerů, které studie hodnotí), a pokusila se využít předností studie (model rodin). Výstupy je nutné interpretovat s ohledem na zmíněné limity studie. Byl odhalen pravděpodobný vztah lokusu 6q23.2 (rs6569759) k šířce oka, vzdálenosti očí a k rozměru nasion-chelion, který se zdá být pod vlivem ještě rs4648379 na chromosomu 1; rs4648379 se zřejmě podílí také na utváření oblasti pronasale-chelion. Genotyp může mít pohlavně specifický účinek. Při hledání vztahů mezi potomky a rodiči byla nalezena silná korelace mezi dcerami a matkami a výškou obličeje, u synů je pozorována obecněji vyšší korelace s otci. Příspěvek rodičů k fenotypu dítěte nemusí být u všech parametrů přesně 50 % a i tady mohou nastat odlišnosti mezi pohlavími.

Studentka Kristýna Králíková pracovala aktivně, spolehlivě, sama hledala řešení v problematických situacích, rychle se učila. Aktivně na základě dostupné literatury a konzultací s biostatistikem navrhovala (a prováděla) statistická zpracování dat. Písemný projev autorky se v průběhu tvorby textu solidně vytříbil.

Diplomovou práci Bc. Kristýny Králíkové doporučuji k obhajobě a navrhuji hodnocení stupněm výborně.

10. 1. 2018

RNDr. Pavlína Daňková, Ph.D.