

OPONENTSKÝ POSUDEK DIPLOMOVÉ PRÁCE

zpracovala: Mgr. Halina Šimková

název práce: Výběr vhodných INDEL polymorfismů na X chromozomu pro detekci fetální frakce volné cirkulující DNA u těhotenství s plodem ženského pohlaví

autorka práce: Bc. Barbora Veselá

Studentka Barbora Veselá si pro svou diplomovou práci vybrala téma v oboru prenatalní DNA diagnostiky. Detekce fetální frakce volné DNA u plodů ženského pohlaví je důležitou součástí predikce pohlaví plodu, kdy pouze touto cestou lze spolehlivě rozlišit krev těhotné ženy s plodem ženského pohlaví od krve netěhotné ženy, což může být důležité jak v medicínské, tak forenzní oblasti.

Teoretická část je zpracována standardně, text je srozumitelný a logický. Autorka se občas opakuje (například to, že určení pohlaví plodu je přínosné u přenašeček X vázaných onemocnění, se dozvíme nejméně na 4 různých místech). Práce cituje velké množství původních pramenů, formát citací je správný.

Cíle práce jsou srozumitelně definovány a jsou splnitelné, koncept zpracování je jednoduchý a logický, práce má v případě úspěšného dosažení cílů jednoznačný praktický diagnostický výstup.

Obecné popisy principů metod včetně obrázků a schémat by měly být namísto praktické části uvedeny v části teoretické, praktická část má popisovat již specifické postupy a způsob užití v rámci vlastní práce. Popisky tabulek a obrázků jsou poněkud nestandardně uváděny nad nimi, ale ne úplně vždy (viz obr. 14 na s. 47). Obrázky a grafy v některých případech nenesou plnohodnotnou informaci a tu je pak třeba dohledávat v textu. Například u obr. 17 na str. 51 by smyslem sdělení mělo být, která z testovaných teplot annealingu se ukázala jako optimální – to se ale z obrázku nedozvíme, teploty v něm totiž vůbec nejsou uvedeny, je třeba si přečíst další text a ani tam nejsou hodnoty uvedeny vyčerpávajícím způsobem. Stejný problém se opakuje u obr. 20 na straně 56, který zobrazuje testování citlivosti ddPCR pro různé podíly minoritní složky – jednotlivá procentuální zastoupení nejsou uvedena v obrázku, ale ani v navazujícím textu. Je-li třeba vysvětlit symboliku použitou v obrázku či tabulce, mělo by tak být učiněno v jeho popisku, nikoli v přímém textu (viz např. tab. 17 na str. 63).

Výpočet teoretické informativnosti lokusu pro danou populaci na základě frekvencí alel (viz str. 65) smysl dává, její srovnání s podílem skutečně zjištěných informativních lokusů mezi 13 pacientkami (viz tab. 19 na str. 65) již ne – počet pacientek je kriticky malý na to, aby takové srovnání mohlo přinést jakoukoli smysluplnou informaci (je to jako srovnávat teoretickou četnost hodu šestky se skutečnou četností po provedení 20 hodů kostkou). Stejně tak sensitivitu testu lze vzhledem k velikosti testovaného souboru spíše zhruba odhadovat (12 ze 13), uvádět výpočet na dvě desetinná místa (92,31%) je nepřiměřené; rovněž srovnání dosažené sensitivity s jinými studiemi může být pouze orientační. Za vhodné bych považovala, aby práce zahrnovala také aplikaci metody na soubor těhotných žen s plodem mužského pohlaví a soubor netěhotných žen tak, aby bylo možno empiricky potvrdit teoreticky předpokládanou vysokou specifitu testu (i vzhledem k možné laboratorní kontaminaci vzorků).

Přes některé uvedené výhrady považuji práci jako celek za zdařilou a kvituji, že výsledkem je praktická metodika aplikovatelná na českou populaci. Případné otázky ponechávám na plénu. Práci doporučuji k obhajobě a navrhuji hodnotit známkou **velmi dobře**.

V Plachu 30.8.2018

Halina Šimková