



UNIVERZITA KARLOVA
1. lékařská fakulta

Posudek školitele diplomové práce Bc. Tomáše Zdobinského „Studium systému oxidativní fosforylace u vzácných typů mitochondriálních onemocnění“

Diplomovou práci „Studium systému oxidativní fosforylace u vzácných typů mitochondriálních onemocnění“ vypracoval Tomáš Zdobinský v Laboratoři pro studium mitochondriálních poruch, KDDL, 1. LF UK a VFN v Praze, kde vypracoval již svou bakalářskou práci. Cílem diplomové práce byla funkční charakterizace dopadu vybraných vzácných genetických příčin poruch OXPHOS v kožních kultivovaných fibroblastech pomocí vysoce citlivé polarografie během kultivace za různých podmínek a zjistit tak, pro které skupiny genetických příčin mitochondriálních onemocnění je tento postup vhodný pro snadnou validaci kauzálních mutací zjištěných pomocí exomového sekvenování. Pro splnění cílů práce si Tomáš Zdobinský osvojil komplexní a náročnou metodu analýzy mitochondriálních respirace pomocí vysoce citlivé polarografie, stejně tak jako základní techniky práce s kultivovanými buňkami. Tyto metody pak byly využity pro analýzu primárních liniích kožních fibroblastů od pěti kontrol a od osmi pacientů s mitochondriálními poruchami způsobenými mutacemi v sedmi různých jaderných genech, navíc každá linie byla před vlastními analýzami kultivována ve dvou různých médiích. Získaná data jsou velmi kvalitní a poskytla validní přehled o tom, které typy genetických příčin poruch OXPHOS mohou být funkčně validovány postupem použitým v diplomové práci.

Vlastní diplomová práce obsahuje rozsáhlý, vysoce kvalitní a relevantní literární přehled, pro který bylo využito velmi velké množství zdrojů. Výsledky jsou přehledně zpracované a dle mého názoru, velmi dobře a kriticky zhodnoceny v diskuzi. Z celé diplomové práce je patrné, že Tomáš Zdobinský řešené problematice rozumí a dokáže správně a v souvislostech interpretovat získaná data.

Pro výše uvedené skutečnosti doporučuji, aby diplomová práce „Studium systému oxidativní fosforylace u vzácných typů mitochondriálních onemocnění“ byla přijata k obhajobě a hodnotím ji známkou výborně.

V Praze 11.9.2019

Ing. Markéta Tesařová, PhD
školitel
KDDL 1. LF UK a VFN