

Posudek bakalářské práce Bronislavy Polejové: „Vyšetření mikrolečných syndromů metodou FISH“

Autorka řešila velmi zajímavou problematiku moderní diagnostiky mikrolečných syndromů. Význam této práce podtrhuje potřeba získávání nových poznatků o těchto častých chromosomálních aberacích, které se objevují s incidencí 1/10 000.

Co se týče formální stránky, předložená práce obsahuje 82 stran včetně obrázků a přehledu literatury. Práce je psána výbornou češtinou s minimálním množstvím překlepů i minimálním používáním slangových výrazů a anglismů.

V textu jsem našel jen několik málo nepodstatných nepřesností:

- a) Str. 6. Práce je psána česky, proto se přimlouvám za uvedení českých ekvivalentů u vysvětlení některých zkratk.
- b) Str. 7, 8, 16 a další. Doporučuji jednotné psaní s/z u pojmů odvozených z řeckého slova soma, nikoli zoma: autosom, ale chromozom?
- c) Str. 13 a další. U syndromů např. kočičího křiku, z *franc.* cri du chat je vhodné vynechání pomlček.
- d) Str. 17, 18 a další. Přimlouvám se za jednotné psaní jmen syndromů, např. Praderův-Williho syndrom, i když uznávám, že je autorka ve většině případů na rozdíl od velké většiny genetiků píše správně.
- e) Str. 20. Falanga, řidčeji falanx, -ngy, *f.*, skloňuje se tedy jako žena.
- f) Str. 28, 42 a další. V některých případech by se měla autorka vyvarovat anglismů, doporučuji používat sondu DNA nebo DNA-sondu, nikoliv DNA sondu, DNA analyzátor apod.
- g) Str. 29. Obr. 12 by měl mít český popis.
- h) Str. 46 a další. Pro lepší srozumitelnost textu při vyjádření 7. pádu u Aqua pro injectione doporučuji předřadit „vodou“.

Úvod bakalářské práce sl. Polejové informuje ucelenou formou o hlavních problémech zvolené problematiky: o chromosomových aberacích, mikrolečných syndromech, jejich rozdělení a o metodických možnostech jejich vyšetření. Velmi podrobně jsou popsány použité metody. Výsledky obsahují obrázky velmi dobré kvality přímo v textu, což usnadňuje orientaci. Diskuse je zajímavá.

Po obsahové stránce se jedná o kvalitní bakalářskou práci, zahrnující velmi podrobný popis určení karyotypu a metody FISH, včetně moderních postupů jejich hodnocení. Autorka se nejprve zabývala metodikou karyotypování u mikrolečných syndromů u vybraných pacientů a jejich rodin. V následující části se autorka zabývala metodou FISH u stejného souboru pacientů, kdy identifikovala ve spolupráci se školiteli 12 mikrolečnic. Kromě toho sledovala autorka také familiární výskyt mikrolečnice na 22q11 a 7q11.23.

Formální připomínky jsme s autorkou probrali ústně, kromě toho mám k autorce jen několik doplňujících dotazů a připomínek:

- 1) Budou výsledky, které získala autorka metodou FISH publikovány, nebo se tak již stalo?
- 2) Str.68-70. U některých indikovaných mikrolečných syndromů nenašla autorka očekávanou mikrolečnici pomocí analýzy FISH. Jak tyto nálezy vysvětluje?
- 3) Bude autorka pokračovat analýzách mikrolečnic?
- 4) Str. 51. Proč se sleduje 200-500 interfázních jader, nenalezne-li se metafáze?
- 5) Str. 25. Co je to „geometrická amplifikace“?

6) Str. 39. Při kapání sedimentu na sklíčko se vrstva vody vytváří skutečně „ofouknutím“?

Celkově se mi práce líbila. Autorka zvládla důležité moderní cytogenetické metody (klasické karyotypování, metodu FISH, analýzy se sondou „DiGeorge II Region Probe“) a získala, jak doufám, i některé důležité a publikovatelné výsledky. Předpokládám, že autorka zodpoví uspokojivě na pár uvedených dotazů. Práce podle mého názoru splňuje veškeré požadavky kladené na bakalářské práce a doporučuji ji k obhajobě.

Praha, 25. září 2008



Doc. RNDr. Jaroslav Mareš, CSc.
Ústav biologie a lékařské genetiky
2. LF UK
V ÚVALU 84
150 00 Praha 5
Tel: 224435981
E-mail: jaroslav.mares@lfmotol.cuni.cz