

## Posudek na bakalářskou práci

 oponentský posudek

Jméno posuzovatele: Jiří Král, Ph.D.

Datum: 29.8.2009

Autor: A. Semanko

Název práce:

Molekulárne cytogenetická analýza marker chromozómov

 Práce je literární rešerší ve smyslu zveřejněných požadavků (pravidel).

### Cíle práce (předmět rešerše, pracovní hypotéza...)

Práce podává aktuální informace o malých nadpočetných chromozomech v lidském karyotypu (tzv. marker chromozomy), o metodách jejich detekce a analýzy. Jedná se o atraktivní výzkumné pole. Marker chromozomy mohou být příčinou aberantního fenotypu popř. snižovat plodnost.

### Struktura (členění) práce:

Práce se postupně věnuje rozmanitým aspektům lidských nadpočetných chromozomů, v souladu s tím je detailně rozčleněna do kapitol. Po stručném úvodu jsou nadpočetné chromozomy definovány, je vysvětlen jejich vznik a způsoby dědičnosti. Při studiu marker chromozomů je třeba brát v úvahu častou existenci mozaik a působení imprintingu. Autor detailně probírá také klasifikaci nadpočetných chromozomů, která je vzhledem k jejich heterogenitě poměrně složitá. V závěru první části je analyzován výskyt marker chromozomů v různých typech vyšetřovaných skupin, je vysvětlena zvýšená frekvence v některých souborech (mentálně retardovaní, infertilní jedinci aj.). Druhá část přehledu je věnována metodám detekce marker chromozomů. Nejčastěji se používají různé metody FISH a DNA čipy. Bakalářská práce je završena stručným závěrem a doplněna abstrakty, seznamem použité literatury a seznamem zkratk.

### Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány?

#### Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů?

Podle mého názoru je množství literárních zdrojů dostatečné, jsou správně citovány. Údaje obsažené v práci jsou relevantní.

### Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány?

Práce neobsahuje vlastní výsledky.

### Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň):

Formálně je práce na dobré úrovni. Jediným nedostatkem, který místy poněkud ztěžuje orientaci, je číselné uvádění citací jež se podobá způsobu zápisu lidských aberací.

### Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

Podle mého názoru byly cíle práce splněny. Z textu je patrné mimořádné zaujetí autora pro danou problematiku. Biologie nadpočetných chromozomů a metody jejich detekce jsou analyzovány velmi podrobně.

**Otázky a připomínky oponenta:**

1. Již v úvodu je zmiňován proces tzv. trisomy rescue, nikde však není přesně vysvětlen. Existuje slovenský resp. český termín pro tento proces?
2. Izochromozom je jen zvláštním typem chromozomu s invertovanou duplikací
3. Str. 17 dole: nerozumím informaci obsažené ve větě Daniel a Malafiej (19) ..
4. Str. 19 nahoře: podle autora se geny v centromerických oblastech lidských chromozomů vyskytují méně. Pravděpodobně má na mysli pericentromerické oblasti.
5. Str. 19 nahoře: s geny o zmnožené dávce ... lépe: se zmnoženými geny
6. Str. 19, 3. odst.: co znamená zápis cen->q11?
7. Str. 21, 3. odst.: autor upozorňuje na to, že u marker chromozomů tvořených jen konstitutivním heterochromatinem je velmi důležitá analýza uniparentální disomie, nevysvětluje však proč
8. Str. 23, 2. odst.: co znamená zkratka PWS/AS?
9. Str. 27, 3 odst. : autor uvádí že FISH nedokáže detegovat anafoidní marker chromozomy. Může tento nedostatek metody více vysvětlit?
10. Str. 29, konec 2. odst.: co má autor přesně na mysli koamplifikovanými strukturami jež jsou složeny z materiálu nehomologních chromozomů? Mohl by vysvětlit proč je detekce těchto struktur složitá?
11. Str. 34, konec odst.: nerozumím uvedenému vysvětlení proč DNA čipy nedokáží identifikovat polyploidie
12. Str. 35, druhý odst.: klíčová informace že lidské napočtené chromozomy mohou interferovat s meiotickými pocesy a snižovat tak plodnost se objevuje až v závěru práce. Podle mého názoru se jedná o zásadní aspekt, kterému mohla být věnována i samostatná kapitola (pokud však tato problematika byla u člověka studována)
13. Je možno považovat nadpočetné lidské chromozomy za B chromozomy? Čím se případně od B chromozomů liší?

Návrh hodnocení školitele nebo oponenta

výborně (s přihlédnutím k výsledku obhajoby)

Podpis školitele/opponenta: Jiří Král

**Instrukce pro vyplnění:**

- Prosíme oponenty i školitele o co nejstručnější a nejvýstižnější komentáře k jednotlivým bodům (dodržujte rozsah), tučně vyznačené rubriky jsou povinnou součástí posudku.
- Při posuzování je nutno zohlednit požadavky stanovené pro vypracování bakalářských prací – viz <http://natur.cuni.cz/biologie/files/BZk-pravidla-11-12-2007.doc>
- Posudek se odevzdává (zasílá) v elektronické podobě na e-mail [kocova@natur.cuni.cz](mailto:kocova@natur.cuni.cz) (pro účely zveřejnění na internetu), a dále podepsaný v 1 výtisku (jako součást protokolu o obhajobě) na adresu:

Dr. Marie Kočová

Katedra genetiky a mikrobiologie

Univerzita Karlova v Praze, Přírodovědecká fakulta

Viničná 5

128 43 Praha 2