

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE
FARMACEUTICKÁ FAKULTA V HRADCI KRÁLOVÉ
Katedra biochemických věd

Studijní program: Zdravotnická bioanalytika

Posudek oponenta diplomové práce

Oponent/ka: **Doc. PharmDr. Tomáš Šimůnek, PhD.**

Rok obhajoby: 2011

Autor/ka práce: **Bc. Daniela Putzová**

Název práce:

**Vrozená hemochromatóza - význam molekulárně biologického vyšetření
mutace S65C v genu HFE**

Rozsah práce: počet stran: 61, počet grafů: 2, počet obrázků: 11,

počet tabulek: 13, počet citací: 68

Práce je: experimentální

- a) Cíl práce je: zcela splněn
- b) Jazyková a grafická úroveň: výborná
- c) Zpracování teoretické části: výborné
- d) Popis metod: výborný
- e) Presentace výsledků: výborná
- f) Diskuse, závěry: výborné
- g) Teoretický či praktický přínos práce: výborný

Případné poznámky k hodnocení:

Cílem experimentální diplomové práce Bc. Daniely Putzové, která byla vypracována na Ústavu klinické biochemie a diagnostiky Fakultní nemocnice v Hradci Králové, bylo zavedení vyšetřovací metody PCR-RFLP pro studium mutace HFE genu S65C a zjistit výskyt této mutace ve 140 vzorcích pacientů FN HK.

Jedná se o velice kvalitní a důležitou diplomovou práci na klinicky významné téma; hereditární hemochromatóza (HFE hemochromatóza) je časté onemocnění, u většiny pacientů je ale diagnostikována pozdě nebo vůbec. Každé zefektivnění molekulárně genetické diagnostiky je tedy velmi záslužné.

Cíle práce byly jasně definovány a beze zbytku splněny. Práce je kvalitně zpracována a napsaná bez chyb a překlepů. Všechny části práce jsou kvalitně zpracovány a mohou sloužit jak vzor pro budoucí diplomanty, kteří budou zpracovávat podobné téma.

Dotazy a připomínky:

Jaký byl důvod výběru metody PCR-RFLP? Proč jste se nezaměřili např. na diagnostiku pomocí real-time PCR?

Počítá se na vašem pracovišti se zaváděním vyšetřování ještě dalších genotypů?

Tab. 1: Nebylo by přesněji uvádět v legendě frekvenci mutace v obecné populaci, spíše než "zdravé"? Neznám details citovaných prací, ale podle názvů předpokládám, že se bude jednat o směs studií různě postižených skupin pacientů a zdravých kontrol.

Celkové hodnocení: výborně, k obhajobě: doporučuji

V Hradci králové dne 26.5. 2011

.....
podpis oponentky / oponenta