

# Errata k diplomové práci

## Prevalence vybraných polymorfizmů v genu pro receptor luteinizačního hormonu v české populaci a u pacientek s ovariálním hyperstimulačním syndromem

Bc. Jana Chrudimská

Nově přidané nebo upravené informace jsou podtrženy.

### Strana 16 – Inaktivační mutace LHCGR u mužů

Mutace v genu pro LHCGR vedoucí k inaktivaci receptoru můžeme nalézt ve všech exonech genu...

### Strana 18 - Polymorfismus insLQ (rs4539842)

Shrnutí výskytu alely insLQ do tabulky:

Zastoupení alely insLQ v genu pro LHCGR v různých populacích		
	evropské bělošské obyvatelstvo	Japonci
výskyt alely insLQ	26,4 – 29,2 % (Simoni <i>et al.</i> , 2008 - Capalbo <i>et al.</i> , 2012)	0 % (Rodien <i>et al.</i> , 1998)

### Strana 20 - Polymorfismus Asn291Ser (rs12470652)

Transfekční studie na HEK293 buňkách odhalily mírné zvýšení citlivosti receptoru se serinem na 291. proteinové pozici díky změněné glykosylaci. Standardní protein je glykosylován na asparaginu na 291. proteinové pozici. V přítomnosti serinu na této pozici ale protein glykosylaci postrádá a tím je usnadněna interakce transmembránové domény LHCGR s doménou vázající hormon.

Shrnutí výskytu alely 291Ser do tabulky:

Zastoupení alely 291Ser v genu pro LHCGR v různých populacích			
	evropské bělošské obyvatelstvo	Afro-Američané	Číňané
výskyt alely 291Ser	2,9 – 6,5 % (Capalbo <i>et al.</i> , 2012 - Simoni <i>et al.</i> , 2008)	0,9 % (Piersma <i>et al.</i> , 2007b)	0% (Piersma <i>et al.</i> , 2007b)

## Strana 21 - Polymorfismus Ser312Asn (rs2293275)

Shrnutí výskytu alely 312Asn do tabulky:

Zastoupení alely 312Asn v genu pro LHCGR v různých populacích			
	evropské bělošské obyvatelstvo	Afro-Američané	Číňané
výskyt alely 312Asn	35,0 – 42,3% (Capalbo <i>et al.</i> , 2012 - Piersma <i>et al.</i> , 2007b)	71,1 % (Piersma <i>et al.</i> , 2007b)	6,9 % (Piersma <i>et al.</i> , 2007b)

## Strana 37 – Roztoky

0,5 xTBE pufr (10x koncentrovaný TBE pufr naředěný 20x destilovanou vodou pro laboratorní účely)

## Strana 38 – Obrázek 17

Správný popis obrázku: Velikostní standardy molekulových hmotností (100bp DNA Ladder), převzato z [www.thermoscientificbio.com](http://www.thermoscientificbio.com).

## Strana 44

### – Sekvenační PCR

Koncentrace PCR produktu vstupující do sekvenační PCR reakce nebyla měřena, byla jen ověřena přítomnost PCR produktu na agarózové elektroforéze (barveno EtBr – citlivost detekce DNA touto metodou barvení je přibližně 5 ng). Pokud byl PCR produkt detekován, nebyl výsledek sekvenace zásadně ovlivněn vstupní koncentrací PCR produktu.

### – Přechištění DNA etanolovou precipitací

1. K 7  $\mu$ l PCR produktu bylo přidáno 40  $\mu$ l vychlazeného upraveného acetátu (složení upraveného acetátu je uvedeno na straně 37, upravený acetát se tedy skládá z 3,8 % 3M acetátového pufru, 78,1 % etanolu a 18,1% H<sub>2</sub>O [V/V]), směs byla promíchána a přenesena do popsaných 1,5ml zkumavek.

## Strana 46 – Ověření Hardy-Weinbergovy rovnováhy pomocí Pearsonova $\chi^2$ testu

Správný tvar vzorce:

$$\chi^2 = \frac{(n_{AA} - Np^2)^2}{p^2} + \frac{(n_{AB} - N2pq)^2}{2pq} + \frac{(n_{BB} - Nq^2)^2}{q^2}$$

$n_{AA}$ ,  $n_{AB}$ ,  $n_{BB}$  = počty genotypů AA, AB, BB  
N = celkový počet vzorků  
p, q = počty alel

## **Strana 49 - 50**

### **– Obrázek 18. – 20.**

Chybný popis obrázku, ve všech případech byl jako velikostní standard použit molekulový žebřík s fragmenty lišícími se o 100 bp.

### **– Stanovení teploty nasedání primerů**

Stanovení teploty pro detekci polymorfizmu insLQ a pro sekvenaci 10. exonu proběhlo na základě výsledku agarózové elektroforézy (obrázky 18. - 20.). Na výsledných elektroforetogramech není vidět žádný vliv teploty na specifitu reakce nebo množství PCR produktu, proto byla teplota pro PCR reakci určena subjektivně: nejvyšší teplota poskytující vysokou koncentraci PCR produktu.

Závěrem se všem omlouvám za vzniklé chyby a nepřesnosti.

V Praze, 10.6.2013

Bc. Jana Chrudimská