

## Posudek oponenta na diplomovou práci

<input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: Michaela Schierová
	Datum: 28.5.2013
Autor: Jana Chrudimská	
Název práce: <b>Prevalence vybraných polymorfizmů v genu pro receptor luteinizačního hormonu v české populaci a u pacientek s ovariálním hyperstimulačním syndromem</b>	
<b>Cíle práce</b> Cílem experimentální části diplomové práce je analýza polymorfizmů v genu pro receptor luteinizačního hormonu, který je jedním z kandidátních genů testovaných v souvislosti s ovariálním hyperstimulačním syndromem. Vzhledem k tomu, že počet párů, které jsou odkázány na některou z metod asistované reprodukce a vzhledem k frekvenci i závažnosti zmíněného syndromu, je téma předložené diplomové práce velmi aktuální.	
<b>Struktura (členění) práce, odpovídá požadovanému? ANO</b> Rozsah práce (počet stran):80 Je uveden anglický abstrakt a klíčová slova, ANO Je uveden seznam zkratk? ANO, je zpracován velmi pečlivě	
<b>Literární přehled:</b> Odpovídá tématu? ANO Je napsán srozumitelně? ANO Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů? ANO Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? ANO  Autorka se odkazuje na 116 prací, téměř polovina z nich je mladších než 5 let, z posledních dvou roků uvádí 16 literárních zdrojů. Formát citací je jednotný.	
<b>Materiál a metody:</b> Odpovídají použité metody experimentální kapitole? ANO Kolik metod bylo použito?  Metody lze rozdělit do dvou skupin: práce s DNA a statistické vyhodnocení získaných výsledků. Práce s DNA zahrnuje horizontální i kapilární elektroforézu, PCR, fragmentační analýzu, genotypizaci SNP a sekvencování. Statistická analýza zahrnuje srovnání frekvence alel i genotypů nejen mezi kontrolní skupinou a pacientkami, ale i srovnání s podobnými analýzami v Evropě. Autorka využila nejen standardní $\chi^2$ -test, ale i tzv. exaktní test a dále OR test pro identifikaci protektivních alel a genotypů.  Jsou metody srozumitelně popsány? Většinou ANO	
<b>Experimentální část:</b> Je vysvětlen cíl experimentů? ANO Je dokumentace výsledků dostačující? ANO Postačuje množství experimentů k získání odpovědí na zadané otázky? ANO	

**Diskuze:**

Je opravdu diskuzí, nejde jen o konstatování vlastních výsledků? ANO

Jsou výsledky porovnávány s literaturou? ANO

Jsou uvedeny nějaké hypotézy či návrhy na další řešení problematiky? ANO

**Závěry (Souhrn) :**

Jsou výstižné? ANO

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

Jana Chrudimská byla velmi pečlivá při přípravě textu své diplomové práce. Text je doplněn 26 obrázky a 18 tabulkami. Práce je napsána velmi kvalitní češtinou, s minimem pravopisných chyb a s nízkým počtem nesprávných formulací.

**Splnění cílů práce a celkové hodnocení:**

Jana Chrudimská odevzdala velmi kvalitní diplomovou práci s výborným literárním přehledem i experimentální částí. Polymorfismy v genu pro LHCGR analyzovala u 250 kontrolních jedinců a 58 pacientek. Její soubor tak rozsahem dominuje nad srovnávanými evropskými studiemi. Předností práce je i neobvyklý rozsah použitých metod včetně jejich optimalizace a nadstandardní úroveň statistického zpracování. Ačkoliv to přímo z textu diplomové práce nevyplývá, výsledky nepocházejí ze servisních pracovišť, ale jsou výsledkem práce Jany Chrudimské. Úroveň práce nijak nesnižuje, že se nepodařilo identifikovat polymorfismus zodpovědný za častější výskyt ovariálního hyperstimulačního syndromu.

I přes níže uvedené připomínky k textu práce doporučuji diplomovou práci Jany Chrudimské k obhajobě a hodnotím ji stupněm výborně.

**Otázky :**

Máte představu, proč alela genu *LHCGR* s delecí 10. exonu přítomná ve dvou kopiích se fenotypově neprojevuje v embryonálním vývoji, ale v pubertě způsobuje poruchu spermatogeneze –viz str. 16/7?

Jaký je princip čištění produktu PCR pomocí systému EXOSAP (str. 44)?

**Připomínky:**

16/6 Z terminologického hlediska je příliš zjednodušená formulace: „Inaktivační mutace jsou rozloženy v rámci celého proteinu.“

20/15 Alely se neglykosylují – proteinové varianty ano. Navíc pozor na pravopis.

20/12 Způsob vyjádření procentuálního zastoupení alel v různých populacích je nešikovný. Řešením by mohla být tabulka.

35/24 neobratná formulace: „K analýze byly použity vzorky lidí z DNA banky...“

37/26 TBE pufr 0,5 není 0,5%, ale odvozuje se naředěním z pufru 10x.

38 - obr. 17: špatná legenda u obrázku. Nejedná se o barvicí roztok, ale velikostní standard.

V rozpisu sekvenační reakce není uvedena koncentrace PCR produktu.

Vzorec na str. 46 je chybně formulován (pro označení velikosti souboru se střídavě používá velké a malé n).

Název kapitoly 5.1. „Optimalizace primerů“ neodpovídá obsahu – jde o optimalizaci podmínek PCR. Legenda pod obrázky 18-20 je chybná: sousedící fragmenty standardu se od sebe liší o 100 bp. Výtěžek reakcí na obr. 18 a 19 je nízký. Pokusila jste se reakci optimalizovat i pokud jde o složení reakce?

Návrh hodnocení oponenta (známka nebude součástí zveřejněných informací)

výborně  velmi dobře  dobře  nevyhověl(a)

Podpis oponenta: