

## Školitelský posudek

*název diplomové práce:* Molekulárně genetická analýza chromozomální oblasti 8q24 u pacientů s trichorhinofalangeálním syndromem nebo izolovanými exostózami

*autorka práce:* Michaela Klugerová

*cíl práce:* Cílem diplomové práce bylo analyzovat chromozomovou oblast 8q24 (zejména geny *TRPS1* a *EXT1*) a odhalit možné příčiny vzniku onemocnění u souboru 8 pacientů s trichorhinofalangeálním syndromem a 8 pacientů s izolovanými exostózami.

*formální náležitosti:* Diplomová práce splňuje všechny kladené formální nároky. Členění práce je standardní, obsahuje abstrakt, klíčová slova, seznam zkratek i seznam použité literatury. Literatura je citována řádně a přípustným způsobem. Seznam literatury nemá zcela jednotné formátování a obsahuje drobné chyby. Text práce je doplněn obrázky a tabulkami, jež jsou řádným způsobem označeny a popsány.

*literární rešerše:* Literární rešerše je zpracována velmi kvalitně. Autorka prokazuje výbornou schopnost dohledávat publikace, vybírat z nich relevantní informace a ty syntetizovat a dávat do souvislostí. Text rešerše má logickou souslednost, je stylisticky dobře zpracovaný a informačně hutný. Obecně považuji tuto část diplomové práce za nejzdařilejší a v práci s informacemi spatřuji autorčinu nejsilnější stránku.

*materiál a metody:* Soubor pacientů s trichorhinofalangeálním syndromem je malý, což ovšem odpovídá poměrně vzácnému výskytu tohoto onemocnění, stejně jako kvalitativnímu charakteru výzkumu. Doplněn je o soubor pacientů s izolovanými exostózami. Použité metody jsou popsány velmi detailním způsobem, který místy sklouzává až k poněkud banálním informacím, na druhou stranu ovšem svědčí o autorčině snaze o preciznost.

*výsledky a diskuse:* Získané výsledky jsou zpracovány vcelku přehledně a interpretovány korektně. V případě jednoho z pacientů absentují klinické údaje, ovšem tato skutečnost nejde na vrub autorky práce. Výsledky analýz DNA jednoho z pacientů byly ještě dodatečně poněkud reinterpretovány, resp. zpřesněny. Diskuse vcelku obsáhle reflektuje autorčina zjištění a konfrontuje je s publikovanými pracemi. Pozornost je věnována jak dílčím nálezům, tak faktu poměrně malého množství odhalených mutací. Samotný text výsledků a diskuse je dosti nevyrovnaný. Pasáže, v nichž autorka pracuje s převzatými informacemi, jsou zpracovány kvalitně, oproti tomu pasáže, kde popisuje vlastní zjištění či úvahy, jsou co do pojmosloví i stylistiky poněkud méně zdařilé.

*praktická práce:* Co se týče autorčiny vlastní práce v laboratoři, vyzdvihl bych zejména její snahu o preciznost při provádění všech analýz. Autorka si osvojila metodu MLPA a reakce spojené se sekvenací, ačkoli spíše „uživatelsky“. Využívala též konzultace s členkami Laboratoře sekvenace DNA (servisní pracoviště biologické sekce). Autorce bych vytkl snad jen až nekritické spoléhání se na doporučení druhých, resp. nízkou snahu o vlastní invenci (tedy v případě výskytu problému snahu řešení spíše „zjistit“, nežli „vymyslet“). To ovšem nijak nezhodnocuje vlastní provedenou laboratorní práci.

*celkové hodnocení:* Domnívám se, že přestože obsahuje drobné nedostatky, které by bývalo bylo třeba „dotáhnout“, je posuzovaná diplomová práce celkově zdařilá a splňuje na ni kladené nároky, protož ji doporučuji k obhajobě a navrhuji ji hodnotit stupněm „výborně“ nebo „velmi dobře“ s ohledem na názor oponenta a průběh vlastní obhajoby.