

HODNOCENÍ DIPLOMOVÉ PRÁCE

Vedoucí DP: doc. RNDr. Radek Vrtěl, Ph.D.

Jméno a příjmení studenta: Bc. Petra Kotlárová

Název diplomové práce: ANALÝZA MUTACÍ GENU TSC2: srovnání účinnosti detekce metodou prosté DGGE a DGGE s tvorbou heteroduplexu

Studijní obor: Zoologie

Garantující katedra: Katedra zoologie

Předmět hodnocení	Hodnocení				Nelze hodnotit
	1	2	3	4	
Splnění požadavků zadání	1				
Úroveň jazykového zpracování		2			
Úroveň grafického zpracování		2			
Využití odborné literatury		2			
Zvládnutí použitých metod*		2			
Způsob zpracování a vyhodnocení výsledků*		2			
Interpretace výsledků a diskuse*		2			
Závěry práce a jejich formulace*		2			
Vlastní přínos		2			

Hodnocení: 1 = výborně, 2 = velmi dobře, 3 = dobře, 4 = nevyhovělo.

Stěžejní připomínky k práci a dotazy:

Stručné slovní zdůvodnění závěrečného hodnocení vedoucím práce: Vedoucí DP zde stručně zhodnotí aktivitu, přístup a vlastní přínos studenta k vypracování DP.

Molekulární diagnostikou vzorků od pacientů s komplexem tuberózní sklerózy se na Ústavu lékařské genetiky a fetální medicíny zabýváme téměř patnáct roků. Petra Kotlárová se na této práci podílela již v rámci své bakalářské práce a projevila zájem o pokračování i v rámci diplomové práce.

V době zadávání tématu diplomové práce jsme v DNA laboratoři právě přecházeli ze starší screeningové metody na novou. Vedl nás k tomu relativně nízký záchyt kauzálních mutací ve skupině našich pacientů. Studentka tedy dostala za úkol porovnat účinnost metody DGGE po klasické PCR a nové metody DGGE s tvorbou heteroduplexu. Očekávali jsme, že DGGE s tvorbou heteroduplexu je účinnější než prostá DGGE, protože by měla být navíc schopná odhalit i mutace, kdy dochází k záměně dvou bází se stejným počtem

¹ nehodící se smažte

vodíkových vazeb. O těchto mutacích jsme se domnívali, že původní metodou nejsou tak spolehlivě odhalovány. V rámci otázky zvýšení účinnosti mutačního screeningu u souboru našich pacientů bylo třeba stanovit procentuální zastoupení jednotlivých typů mutací a zjistit, jaká část z celkového počtu mutací byla odhalena jednotlivými technikami.

Studentka v rámci své práce na souboru vzorků ověřovala účinnost detekce obou metod a podala přehled zastoupení jednotlivých typů mutací. Překvapivě zjistila, že není výrazný rozdíl ve schopnosti detekce mutací neměnicích počet vodíkových můstků. V diskuzi a závěru diplomové práce studentka uvádí vysvětlení tohoto poněkud paradoxního nálezu.

Mimo spoluúčasti na posterových a přednáškových prezentacích se studentka svou prací spolupodílela i na článku: R. Vrtěl, G. Voutsinas, R. Vodička, H. Filipová, P. Kotlářová, V. Smutná, D. Šimková, D. Konvalinka, A. Šantavá, J. Šantavý: Tuberózní skleróza: optimalizace postupu její DNA diagnostiky. *Cesk Slov Neurol N* 2008, 71/104(4): 478-482

Doporučení práce k obhajobě: ano

Celkové hodnocení práce známkou (slovně):

Hodnotím známkou 2 = velmi dobře a doporučuji tuto práci k obhajobě.

V Olomouci, 26. listopadu 2010

doc. RNDr. Radek Vrtěl, Ph.D.