

Posudek oponenta na diplomovou práci

Autor práce: Bc. Jiřina Maňáková

Název práce: Detekce strukturních variant u pacientů s mnohočetným myelomem metodou optického mapování

Oponent práce: Mgr. Jana Balcárková, Ph.D.

Poř. číslo	Kritérium hodnocení	Body (0-5)
1	Ucelenost a aktuálnost řešeršní části práce	5
2	Kvalita úvodní části práce (množství použitých původních pramenných zdrojů, vhodnost výběru)	4
3	Naplnění cílů práce	5
4	Logika postupu při vlastní řešeršní nebo experimentální práci	5
5	Úplnost popisu používaných metodik a postupů	5
6	Úroveň zpracování výsledků (vhodné používání grafů a tabulek atd.)	5
7	Adekvátnost interpretace získaných výsledků a jejich diskuse	4
8	Výstižnost souhrnů práce v českém a anglickém jazyce	5
9	Grafická úprava textu a obrázků	5
10	Jazyková a stylistická úroveň, respektování platného názvosloví	4
11	Správnost a úplnost legend u obrázků a tabulek (srozumitelnost bez zřetele k ostatnímu textu, vysvětlení značek, jednotky uváděných veličin)	5
12	Správnost používání citačních odkazů (přítomnost necitovaných údajů, dodržování jednotného stylu citací, používání oficiálních zkratk časopisů)	4
Celkem bodů		56

max
60

Konkrétní připomínky a dotazy (možno připojit samostatný list)

Uvedeno na další straně

Chyby, které je nutno opravit

Závěr: práci doporučuji / nedoporučuji k obhajobě.

V Olomouci dne: 10. 5. 2019

Podpis

Hodnocení:

A- 56-60

B- 51-55

C- 46-50

D- 41-45

E- 36-40

F- 35 a méně

Předložená diplomová práce Bc. Jiřiny Maňákové s názvem: Detekce strukturních variant u pacientů s mnohočetným myelomem metodou optického mapování obsahuje 76 stran a má zvyklé členění a úpravu. Cíle práce jsou jasně definovány. Teoretické části je věnováno 30 stran, samotné praktické části a diskuzi 36 stran.

V teoretické části je popsáno onemocnění mnohočetný myelom, cytogenetické změny u mnohočetného myelomu a metody detekce těchto změn. Dostatečný prostor je věnován metodě optického mapování, která je detailně popsána.

V praktické části jsou srozumitelně popsány optimalizace a použití metod separace plazmatických buněk, izolace vysokomolekulární DNA, její značení a příprava pro analýzu pomocí optického mapování. Analyzovaný soubor zahrnoval 5 pacientů s mnohočetným myelomem. Výsledky jsou přehledně uvedeny, včetně grafů a tabulek, a jsou porovnány s genetickými změnami zjištěnými pomocí standardních cytogenetických metod. V diskuzi jsou použité metody a nalezené genetické změny srovnány s analýzami a výsledky jiných autorů.

V textu celé práce se vyskytovaly chyby v popisu genetických změn a metod jejich analýzy, které nejsou v souladu s mezinárodně používanou nomenklaturou (ISCN, 2016).

Cíle diplomové práce byly splněny, proto práci doporučuji k obhajobě. Studentku bych poprosila o vysvětlení následujících nejasností a dotazu u obhajoby:

1. Z textu na straně 33 není zcela zřejmé, do jakého protisrážlivého činidla byla kostní dřeň pacientů odebrána (RPMI medium s heparinem nebo EDTA) a jak byla dále zpracována. Prosím o doplnění.
2. Na straně 55 je uvedeno, že u pacienta 2 byla detekována Burkittova translokace $t(8;22)(q24;q11)$, která zahrnuje geny *MYC* a *Lambda*, ale v tabulce na straně 53 jsou uvedena jiná zlomová místa na chromozomech 8 a 22. Prosím o vysvětlení.
3. Je možné metodou optického mapování rozlišit intrachromozomální translokaci od inverze?