

Posudek oponenta na diplomovou práci

<input type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: Mgr. Helena Urbánková, Ph.D.
	Datum: 3. 9. 2021
Autor: Bc. Nikola Šejgunovová	
Název práce: Aberace chromosomu 5 u dospělých nemocných s myelodysplastickými syndromy (MDS)	
Cíle práce Studium vlivu rozsahu delece dlouhých ramen chromosomu 5 na prognózu pacientů s MDS. Analýza nebalancovaných aberací chromosomu 5 v době diagnózy MDS pomocí kombinace cytogenomických metod, porovnání rozsahu del(5q) ve skupinách pacientů s izolovanou delecí a s komplexními karyotypy.	
Struktura (členění) práce, odpovídá požadovanému? ANO Rozsah práce (počet stran): 97 stran Je uveden anglický abstrakt a klíčová slova? ANO Je uveden seznam zkratk? ANO	
Literární přehled: 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	
Materiál a metody: Odpovídají použité metody experimentální kapitole? ANO Kolik metod bylo použito? Byly použity celkem tři základní cytogenetické, molekulárně cytogenetické a cytogenomické metody (konvenční cytogenetická analýza, FISH-jak interfázní, tak i mnohobarevná FISH (mFISH) a mnohobarevné pruhování (mBAND) a array komparativní genomová hybridizace (aCGH). Jsou metody srozumitelně popsány? ANO	
Experimentální část: 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? Diskuze je velmi kvalitní. Jsou výsledky porovnávány s literaturou? ANO Jsou uvedeny nějaké hypotézy či návrhy na další řešení problematiky? ANO, např. sledování dalšího vývoje u pacientů s izolovanou del(5q) a velkým rozsahem delece bez komplexního karyotypu, korelace získaných výsledků s mutačními stavy genů významných pro patogenezi onemocnění atd.	
Závěry (Souhrn) : Jsou výstižné? ANO	
Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň): Formální úroveň předkládané diplomové práce autorky Bc. Nikoly Šejgunovové je velmi vysoká. Rozsah práce činí 97 stran. Je přehledně členěna na teoretickou a experimentální část. Teoretická část je napsána na vysoké odborné úrovni, je z ní patrné porozumění tématu	

a pečlivé studium jak české, tak zahraniční literatury. Praktická část popisuje precizně prováděné laboratorní metody a získané výsledky. Text je doplněn 15 kvalitními obrázky, 9 grafy a 1 přehlednou tabulkou v příloze práce. V práci nejsou gramatické chyby a je napsána lehkým srozumitelným stylem a vytříbeným slohem.

Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

Stanovené cíle práce byly splněny beze zbytku. U souboru pacientů s detekovanou delecí 5q byl stanoven rozsah deletované oblasti a ten byl korelován s celkovým přežitím a výskytem dalších chromosomových aberací. Byla prokázána souvislost rozsahu delece a výskytu komplexního karyotypu, který má zásadní dopad na zhoršené přežití pacientů s MDS. Samotný velký rozsah delece však k zhoršenému přežití statisticky významně nepřispívá. Tím autorka vysvětlila rozpory v dosud publikovaných odborných pracích, které se zabývaly buď pouze pacienty s izolovanou delecí 5q a vliv rozsahu delece neprokázaly, nebo naopak zkoumaly všechny skupiny MDS a vliv rozsahu del(5q) pozorovaly. Objasnění vztahu mezi rozsahem delece a výskytem komplexního karyotypu je důležitým přínosem této diplomové práce. Autorka definovala vliv jednotlivých parametrů na celkové přežití pacientů. Celkově práci hodnotím velice pozitivně, je napsána velmi vyspěle, autorka je dobře orientovaná v problematice, práce je na aktuální téma a svými závěry přispívá k lepšímu pochopení patogeneze MDS. Práci doporučuji k obhajobě.

Otázky a připomínky oponenta:

K předkládané práci mám pouze tři malé připomínky, jsou to však opravdu detaily, které nic nemění na její vysoké kvalitě:

1. Autorka má perfektně popsané a zvládnuté laboratorní techniky, ale z textu není zcela zřejmé, zda sama prakticky provedla všechna uvedená vyšetření u celého souboru 88 pacientů, což by bylo pravděpodobně nad rámec její diplomové práce. Pokud byla některá data jen převzata z laboratoře, mělo by to být v práci zmíněno.
2. Tvzení, že monosomie chromosomu 5 u MDS prakticky neexistuje (str. 24 a 72) je diskutabilní, přítomnost či chybění chromosomu v karyotypu by měly být posuzovány podle přítomnosti centromery. Nicméně chápu, že autorka chce zdůraznit, že část materiálu deletovaného chromosomu 5 je u pacientů s MDS vždy zachována, ačkoli její přítomnost může být kryptická a bývá přemístěna na jiný chromosom.
3. V přehledu použitých sond v tab. 6 nejsou uvedeny sondy od firmy Abbott, které byly použity k hybridizaci u pacienta na obr. 10.

Otázky:

Ráda bych se zeptala, kolik pacientů bylo v uvedeném období 2018-2021 celkově cytogeneticky vyšetřeno na obou pracovištích a jaký je tedy procentuální podíl pacientů se zachycenou delecí 5q?

Byla metoda mBAND ke stanovení rozsahu delece provedena u všech 84 pacientů s dostupným materiálem? Proč nebyl rozsah delece stanovován přesnější metodou aCGH u více pacientů než 18?

Návrh hodnocení oponenta (známka nebude součástí zveřejněných informací)

výborně

Podpis oponenta: