



UNIVERZITA KARLOVA
1. lékařská fakulta
3. interní klinika 1. LF UK a VFN
U Nemocnice1, Praha 2, 128 00

Posudek oponenta diplomové práce oboru Nutriční terapeut

Název diplomové práce: Polymorfismy nutrigeneticky funkčních genů v české a vietnamské populaci
Autor práce: Bc. Pham Khanh Ha
Vedoucí práce: Doc. Ing. Jaroslav Hubáček, CSc., DSc.
Oponent práce: Prof. MUDr. Tomáš Freiburger, Ph.D.
Akademický rok: 2022/2023

Posudek

Diplomová práce je aktuální svým zaměřením na problematiku interakce genetického nastavení jedince s faktory zevního prostředí a role této interakce při vzniku metabolických onemocnění. Zřejmě jako první vůbec se zabývá rozložením genetických rizikových faktorů pro vznik obezity, diabetu 2. typu, dyslipidémie, laktóзовé intolerance, hemochromatózy či pro sklon k alkoholizmu u vietnamské populace. Porovnáním genetických dispozic a výživových zvyklostí české populace a vietnamské komunity žijící v České republice v kontextu výskytu uvedených metabolických onemocnění dochází k zajímavým zjištěním.

Práce je logicky členěna, délka úvodu, metodické a výsledkové části, jakož i diskuze je adekvátní. K členění bych měl jednu drobnou připomínku, kapitola 2.1.1 měla být vedena jako 2.1. Abstrakt a klíčová slova odpovídají obsahu práce.

Teoretická část je zpracována přehledně a postupně se věnuje jednotlivým oblastem, které jsou dále předmětem výzkumu. Metodické postupy jsou popsány v dostatečném detailu, autorka si osvojila metody izolace, PCR, včetně PCR v reálném čase, restriční analýzy, agarózové i polyakrylamidové gelové elektroforézy, což hodnotím kladně. Výsledky jsou zpracovány kvalitně, poněkud matoucí je pouze různé grafické vyjádření četnosti genotypů/alel u různých genů. Diskuze svědčí o dobrém porozumění problematice, hlavní závěry jsou formulovány jasně a přesvědčivě. Oceňuji kapitolu, která se věnuje limitacím práce. Autorka také dobře pracuje s referencemi, využívá recentní práce.

Po formální stránce práce obsahuje některé překlepy, chyby v interpunkci, neobratné formulace, a z toho plynoucí nepřesnosti, které mají ojediněle významový dopad (názvy genů TCF7L2 vs. CTF7L2, MCM6 vs. MC6M, laktázová vs. laktóзовá intolerance apod.). Také není reflektována současná definice pojmů mutace a polymorfizmu a nahrazování pojmu mutace pojmem varianta. Tyto formální nedostatky ale nesnižují celkově kladné vyznění práce.

Pro studentku mám dvě otázky:

1. V textu chybí vysvětlení zkratky GWAS a užitečné by bylo i stručné vysvětlení podstaty GWAS. Může autorka říct, v čem vidí hlavní přínos těchto studií?

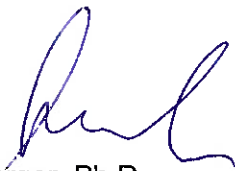
2. Jak byste vysvětlila výrazný rozdíl v úspěšnosti genotypizace mezi dvěma oblastmi genu HFE, tedy úspěšnosti 75,5 % u HFE-C282Y a 92,6 % u HFE-H63D?

Závěrem mohu konstatovat, že všechny stanovené cíle práce byly splněny. Předloženou diplomovou práci hodnotím velmi pozitivně.

Doporučení / nedoporučení k obhajobě: Práci jednoznačně doporučuji k obhajobě.

Práci klasifikuji stupněm: výborně ~~velmi dobře~~ ~~dobře~~ ~~neprospěl/a~~

V Brně dne 31.5.2023



Prof. MUDr. Tomáš Freiburger, Ph.D.

Centrum kardiovaskulární a transplantační chirurgie v Brně

Vedoucí Genetické laboratoře