

## ŠKOLITELSKÝ POSUDEK NA DIPLOMOVOU PRÁCI

**Název práce:** Stav metylace DNA v genu *SHOX* a jeho význam v etiologii Lériho-Weillovy dyschondrosteózy

**Autorka:** Bc. Valeriia Kopytko

Valeriia Kopytko vypracovala svou diplomovou práci jako práci experimentální, v níž zjišťovala, zda a jaký vliv mají změny v profilu metylace DNA v genu *SHOX* na rozvoj Léri-Weillovy dyschondrosteózy a zda mohou být změny profilu metylací DNA v genu *SHOX* vyvolány duplikacemi v regulačních oblastech tohoto genu. Za tím účelem studovala metylace DNA ve dvou CpG ostrůvcích (zvolených na základě studované literatury) u pacientů s dyschondrosteózou a duplikací v regulačních oblastech *SHOX*, u pacientů s dyschondrosteózou bez nálezu kauzální mutace a u zdravých kontrol. Pro detekci metylací DNA využívala bisulfitovou konverzi následovanou Sangerovým sekvenováním, získaná data statisticky analyzovala.

Po formální stránce považuji práci za dobře zpracovanou – splňuje nároky co do jazykové úrovně, struktury, zpracování citací i dalších aspektů. Zejména bych vyzdvihl, jak dobře se Valeriia popasovala s češtinou, přestože není rodilou mluvčí.

Rovněž musím pochválit i způsob, jak Valeriia v průběhu diplomového projektu pracovala. K teoretické práci měla přístup velmi pečlivý, zdatně ovládá analytickou i syntetickou práci s odborným textem. Zejména je však nutné vyzdvihnout její velmi dobrou orientaci a schopnost pracovat v laboratoři. A to nikoli jen rutinně vykonávat osvojené metody, ale i zavádět nové metody, iniciativně navrhnout postupy a řešení problémů, na něž narazila. Její schopnosti a samostatnost jsou na úrovni studenta NMgr. studia velmi nadstandardní. To dokládá zcela zásadní podíl, který Valeriia má na zavedení nové epigenetické metody detekce metylací DNA v naší laboratoři. Také díky svým schopnostem a nasazení mohla úspěšně pracovat na laboratorních analýzách i v době rodičovské dovolené školitele, což je rovněž třeba vyzdvihnout. S výjimkou vlastní sekvenace, která se pro fakultu provádí v Biocevu servisně, prováděla veškeré části laboratorní analýzy sama. Valeriia také samostatně provedla statistické vyhodnocení dat a zásadně se podílela na interpretaci výsledků.

K práci Valeriia přistupovala zodpovědně a pečlivě a domnívám se, že pro ni nebude představovat problém naučit se v budoucnu další laboratorní techniky a rutinně se pohybovat ve výzkumných, diagnostických, či jiných laboratořích. Dle mého názoru by také měla aspirovat na doktorské studium a zvyšovat svou kvalifikaci.

Závěrem mohu konstatovat, že diplomová práce splnila svůj cíl a naplnila zadání. Přestože objevené změny v metylaci DNA v genu *SHOX* patrně nemají zásadní biologický význam, rozšiřují naše znalosti o tomto genu, regulaci jeho exprese a patologiích. Mohou proto být užitečné pro další vědce zabývající se tímto genem. Závěry diplomové práce se stanou základem chystané vědecké publikace. Za nejpodstatnější ovšem považuji skutečnost, že předkládaná diplomová práce Valerii Kopytko jednoznačně dokládá její schopnost teoretické i praktické výzkumné práce pod odborným vedením, a tudíž ji opravňuje k získání magisterského titulu.

v Praze dne 28. 8. 2024

Roman Šolc