

**UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE**  
**FARMACEUTICKÁ FAKULTA V HRADCI KRÁLOVÉ**  
Katedra Biochemických Věd

Studijní program: Zdravotnická bioanalytika

**Posudek oponenta diplomové práce**

Oponent/ka: **Mgr. Miloslav Macháček**

Rok obhajoby: 2015

Autor/ka práce: **Bc. Pavel Votýpka**

Název práce:

**Přínos Next Generation Sequencing pro laboratorní diagnostiku**

---

Rozsah práce: počet stran: 89, počet grafů: 8, počet obrázků: 32,

počet tabulek: 15, počet citací: 82, počet příloh: 1

Práce je: experimentální

- a) Cíl práce je: zcela splněn
- b) Jazyková a grafická úroveň: výborná
- c) Zpracování teoretické části: výborné
- d) Popis metod: výborný
- e) Prezentace výsledků: výborná
- f) Diskuse, závěry: výborné
- g) Teoretický či praktický přínos práce: výborný

Případné poznámky k hodnocení: Práce Bc. Pavla Votýpky byla sepsána velice podrobně a vyskytuje se v ní jen minimum chyb (jde jen o překlepy a chyby způsobené automatickými opravami), které však nemají zásadní vliv na kvalitu a srozumitelnost textu. V teoretické části je podrobně shrnuta problematika sekvenačních metod a její současný stav včetně využití v klinické praxi. Teoretické znalosti student efektivně využil v praktické části při zavádění NGS metodiky na pracovišti a záchytu mutací u pacientů s hereditární kardiomyopatií. Veškeré postupy dílčích kroků při přípravě vzorků, jejich sekvenování i zpracování dat byly popsány velice podrobně.

Dotazy a připomínky: K práci mám jen jednu připomínku – v seznamu použité literatury by měl být uveden celý výčet autorů a ne jen první autor se zkratkou et al.

1. Využívá se v klinické praxi sekvenování i v diagnostice jiných onemocnění než u těch v práci zmíněných (kardiomyopatie, nádorová onemocnění a cystická fibróza)?
2. Jak běžná je v současné době diagnostika onemocnění s využitím sekvenačních metod?

**Celkové hodnocení: výborně, k obhajobě: doporučuji**

V Hradci Králové dne 28.5. 2015

.....  
podpis oponentky / oponenta