

Téma diplomové práce	Přínos Next Generation Sequencing pro laboratorní diagnostiku
Jméno studenta, studentky	Bc. Pavel Votýpka
Obhajoba diplomové práce konaná dne	4.6.2015

III. Průběh obhajoby

Diplomant Bc. Pavel Votýpka vypracoval diplomovou práci ve Fakultní nemocnici Motol pod vedením Mgr. Ptákové, formálním školitelem byl doc. Beránek. Školitel zhodnotil kladně experimentální zručnost diplomanta a vysokou schopnost zařadit i nejnovější poznatky z bouřlivě rozvíjející se oblasti.

Diplomant seznámil komisi s výsledky práce. V práci bylo porovnán přístup next generation sequencing (3 kity) s klasickým Sangerovým sekvenováním u pacientů s hereditární kardiomyopatií a jejich příbuzných. Byl stanovován klinický a celý exon. Velké množství získaných dat bylo následně analyzováno. Bylo nalezeno různé množství mutací, které se částečně lišili u jednotlivých kitů.

Oponentem byl Mgr. Macháček, který hodnotil kladně zejména vysokou erudici práce v tak složitém a rychle se rozvíjícím tématu. Měl k práci několik připomínek a dotazů.

Dotazy:

U jakých onemocnění se používá next generation sequencing?

Jak často se používá next generation sequencing v praxi?

Kde, v jaké části DNA se nalézali mutace nalezené v práci?

Co je to pyrosekvenování?

Diplomant dobře zodpověděl dotazy oponenta i komise.