

Téma bakalářské práce	Význam molekulární biologie v laboratorní diagnostice vrozené hemochromatózy
Jméno studenta, studentky	Jaroslava Hegerová
Jméno oponenta	PharmDr. Martina Čečková, Ph.D

II. Posudek oponenta

Jaroslava Hegerová vypracovala experimentální bakalářskou na téma: „Význam molekulární biologie v laboratorní diagnostice vrozené hemochromatózy“ na Ústavu klinické biochemie a diagnostiky FN v Hradci Králové. Práce je vyhotovena na 60 stranách, zahrnuje 15 obrázků a 5 tabulek. Doplněna je aktuálním přehledem literatury, pokrývajícím převážně časové období od konce devadesátých let do současnosti.

Ve své práci se studentka věnovala zavedení PCR metody pro zefektivnění laboratorní diagnostiky hereditární hemochromatózy a následnému porovnání přínosu biochemických a molekulárně biologických metod pro časnou diagnostiku uvedeného onemocnění. V neposlední řadě si studentka vytyčila za cíl i posouzení diagnostické hodnoty nejčastěji používaných biochemických metod v diagnostice hereditární hemochromatózy ve třech souborech probandů geneticky definovaných co do nejčastějších mutací asociovaných s tímto onemocněním.

Bakalářská práce je vyhotovena, jak po stránce metodické, tak formální, velmi pečlivě s přehledně zpracovaným úvodem do problematiky a logickým členěním experimentální části i závěrečné diskuze. V textu se vyskytuje jen několik nevýznamných překlepů, velmi kladně hodnotím i stylistickou stránku práce.

K práci nemám žádné výhrady, pouze několik připomínek a dotazů:

1. Jakým způsobem byl proveden výběr souboru 41 pacientů z celkově vyšetřených 488 pacientů?
2. Na str. 43 uvádíte závěr protokolu č.5 týkajícího se analýzy mutací pomocí multiplex real time PCR. V interpretaci došlo patrně omylem k prohození hodnot teplot tání pro mutované a zdravé alely (?). Nicméně z jakého důvodu byla posléze, jak uvádíte v diskuzi, hodnocena multiplex PCR jako nevyhovující? Byla provedena další optimalizace této metody?
3. Je v současné době již vámi zavedená metoda PCR (ať už v jedné či dvou kapilárách) rutinně využívána pro diagnostice hereditární hemochromatózy?
4. Formální připomínka: V odborných pracech je obvyklé uvádění legend k obrázkům pod jejich dolním okrajem nikoli, jak je to uvedeno v této práci a jak je to obvyklé u tabulek, nad nimi.

Tyto připomínky nicméně nesnižují hodnotu předkládané práce a oponent ji doporučuje k obhajobě.

Navrhovaná klasifikace **výborně**

V Hradci Králové dne 23.5.2007

Podpis oponenta bakalářské práce