

Oponentský posudek diplomové práce Bc. Veroniky Šmídové „STR analýza X chromozómu“

Předložená diplomová práce má standardní členění, rozsah práce je přiměřený a odpovídá její povaze a účelu. V práci jsou zařazeny všechny povinné oddíly. Práce zahrnuje jak teoretickou, tak experimentální část. Cíle práce jsou logické, jasně definované a splnitelné.

Práce cituje celkem do 46 zdrojů, z nichž cca jednu polovinu tvoří odborné články, druhou pak monografie, internetové zdroje a firemní produktové informace. Počet originálních článků, z nichž autorka vycházela, považuji za velmi malý, leč ještě přijatelný. Nezanedbatelný počet článků bohužel není správně citován. Bibliografická citace z odborných periodik má mít zásadně formát: Jméno(a) autora(ů) – název – podnázev – *název periodika* – (měsíc a) rok vydání – ročník (svazek) – rozsah stran – případně ISSN. Název periodika je třeba uvádět celý a kurzívou. Autorka tento formát nepoužívá, často do citace nesprávně zahrnuje afiliaci autorů a naopak vůbec neuvádí žurnál, v němž je práce publikována. Za problematické považuji srovnání zjištěných alelických frekvencí přímo s údaji v DNA databázi *ChrX-STR.org* namísto srovnání s příslušnými publikovanými populačními studii. Za zásadní závadu pak považuji, že práce vůbec nepoužívá a nezmiňuje jako zdroj dvě velké studie X-STR lokusů české populace z roku 2014, a to PMID: 23619995 a PMID: 24789012.

V relativně obsáhlé teoretické části autorka popisuje jednotlivé aspekty studované problematiky. Lze říci, že tak činí přehledně a věcně správně. Občas se přesto nevyhne zavádějícím či zcela chybným údajům (namátkou uvádím ze str. 15: „Repetitivní sekvence patří mezi nekódující sekvence tzv. introny.“ - Takto nelze napsat. Introny jsou nekódující části genů. Některé z nich obsahují repeticity, a to včetně repeticity typu STR. Drtivá většina repeticity typu STR však leží zcela mimo geny, v extragenové DNA, a tedy i mimo introny.) Přesto lze říct, že celkově je teoretická část zpracována na relativně dobré úrovni, pouze kapitola věnovanou výpočtu statistických parametrů otcovství (paternitní index, pravděpodobnost otcovství atd.) považuji za příliš stručnou - kromě uvedení obecného základního vzorce Bayesovy věty neobsahuje žádnou bližší informaci o konkrétních způsobech výpočtu daných parametrů.

Úroveň textu je po jazykové stránce přijatelná, poněkud mu ovšem vytýkám četné ortografické chyby (zejména čárky ve větách autorka užívá vsutku volně a neformálně) a také jistou stylistickou neobratnost, kvůli níž informace neplynou zcela hladce a jsou méně srozumitelné. Některé použité obraty pak odpovídají spíše mluvené řeči než odbornému textu.

Text je vhodně doplněn obrazovými schématy. Řada dat jak z citovaných zdrojů, tak z vlastních experimentů je prezentována formou tabulek, což zvyšuje srozumitelnost a přehlednost. Grafická úprava těchto prvků není oslňující, ale je akceptovatelná.

Vlastní experimentální část, její koncept a přístup k řešení považuji za nejzdařilejší z celé práce. Autorka zde prokázala, že je schopna smysluplně postupovat k vytčenému cíli,

využit ji dostupné prostředky efektivním způsobem a odpracovat velké množství práce.

V popisu experimentální části pouze postrádám místy některé údaje (např. autorka uvádí, že jako otimální se pro amplifikaci ukázal teplotní profil DXS_26, nikde se však nedočteme, jak konkrétně tento profil vypadal).

Ve výsledcích a diskusi autorka popisuje dosaženou kvalitu sestavovaných multiplexů, kterou lze hodnotit jako velmi solidní, a diskutuje příčiny některých nedostatků (stutter peaky atd.). Nesprávně je zde zařazena informace o fluorescenčním značení primerů, ta má být už v předechozí části popisující vlastní experiment. Dále prezentuje získané alelické frekvence pro jednotlivé testované lokusy. Zde významně postrádám ono srovnání s výsledky studií, provedených Anastasiyou Zidkovou a kol. v roce 2014 na české populaci. Poslední podkapitola je věnována využití stanovených alelických frekvencí pro výpočet paternitních indexů ve třech reálných případech. Autorka zde bohužel neuvádí, jakým způsobem byly uvedené paternitní indexy (PI pro jednotlivé lokusy, reps. CPI pro celý X-STR profil) získány – počítala je sama? Použila software? Pokud ano, jaký? Rovněž je škoda, že u případu 1 autorka nijak nediskutuje chybějící IBS alelu mezi matkou a dcerou na lokusech DXS8377 a DXS101. Naopak s povděkem kvituji velmi správně formulované slovní hodnocení získaného paternitního indexu.

Souhrnné hodnocení

I přesto, že trpí výše popsanými nezanedbatelnými vadami (malý počet originálních článků jako zdrojů, nedohledání a nevyužití největší české X-STR populační studie, chybějící informace v experimentální i výsledkové části), **naplnila předložená diplomová práce Bc. Veroniky Šmídové své cíle a lze ji hodnotit jako splňující požadavky na tento typ vědecké práce.** Studentka prokázala schopnost samostatně vést experiment a v zásadě i správně diskutovat a interpretovat získaná data. **Práci proto doporučuji k obhajobě,** přičemž jako výchozí hodnocení navrhuji stupeň **dobře** s tím, že při kvalitní obhajobě a vypořádání se s připomínkami doporučuji hodnotit stupněm **velmi dobře.**

V Pardubicích dne 18. května 2017



Halina Šimková