

Posudek vedoucího bakalářské práce Jitky Frühbauerové

**Polymerázová řetězová reakce, průběh a její využití  
v diagnostice genetických poruch**

Studentka vypracovala bakalářskou práci na Katedře biologických a biochemických věd FChT Univerzity Pardubice. Bakalářská práce je standardně členěná, v teoretické části jsou shromážděny současné informace o studované problematice. Přestože polymerázová řetězová reakce (PCR) byla realizována až v roce 1983, její aplikace má zásadní význam pro rozvoj genetického výzkumu. Podstatou této analytické metody je mnohonásobná syntéza templátu DNA, který je vymezen dopředným a reverzním primerem. Amplifikovaná DNA je dále analyzována, sekvenována, nebo jinak zpracovávána. V současné době existuje již několik specializovaných postupů, které studentka podrobně popsala a dokumentovala názornými obrázky. Výhodou těchto analytických postupů je možnost jejich automatizace, rychlost a reprodukovatelnost.

V další části bakalářské práce se studentka věnuje konkrétnímu využití PCR při včasné diagnostice diabetes mellitus I. a II. typu. Geny předurčující vznik diabetu I. typu jsou umístěny na krátkém raménku šestého chromozomu. Zde se jedná o dědičnou autoimunitní chorobu, která vyžaduje trvalou léčbu insulinem. Geny charakteristické pro vznik diabetu MODY mladší generace jsou lokalizovány na dlouhém raménku dvacátého chromozomu, např. gen HNF-4 $\alpha$ . Další mutaci nalezneme q raménku čtrnáctého chromozomu, která způsobuje poruchy v sekreci  $\alpha$ -1 antitrypsinu, který snižuje destrukci  $\beta$ -buněk pankreatu. Studentka dále popisuje diagnostiku Gilbertova syndromu a jeho spojitost s diabetem mellitu I. typu.

Závěr bakalářské práce tvoří rekapitulace všech popisovaných genetických mutací a jejich vliv na rozvoj diabetes mellitus obou typů. Studentka čerpala informace převážně ze zahraničních odborných publikací a prokázala schopnost získávat odborné informace a dále je aplikovat.

Zpracování bakalářské práce je velmi kvalitní s výjimkou závěru, kde jsem našel chyby v grafické úpravě. Studentka shromáždila důležité údaje o PCR a její aplikaci při genetické diagnostice mutací diabetes mellitus. Práci doporučuji k obhajobě a vzhledem k výše uvedeným informacím ji hodnotím známkou:

„ A „

V Pardubicích 3. srpna 2022

prof. Ing. Alexander Čegan, CSc.  
vedoucí bakalářské práce