

<b>Posudek na bakalářskou práci</b>	
<input type="checkbox"/> školitelský posudek <input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	<b>Jméno posuzovatele:</b> Mgr. Veronika Niederlová <b>Datum:</b> 2.7.2020
<b>Autor:</b> Vendula Václavková	
<b>Název práce:</b> Genetická a molekulární podstata Meckel-Gruberova syndromu	
<input checked="" type="checkbox"/> Práce je literární rešerší ve smyslu zveřejněných požadavků (pravidel). <input type="checkbox"/> Práce obsahuje navíc i vlastní výsledky.	
<b>Cíle práce (předmět rešerše, pracovní hypotéza...)</b>	
Tématem práce je genetická a molekulární podstata Meckel-Gruberova syndromu, autorka se věnuje i vztahu tohoto onemocnění a dalších ciliopatií. Cíle práce nejsou specifikovány.	
<b>Struktura (členění) práce:</b>	
Práce je členěna standardním způsobem, obsahuje úvod, šest tematických kapitol, závěr a seznam literatury. Jednotlivé kapitoly jsou členěny do podkapitol.	
<b>Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů?</b>	
<p>Práce obsahuje 84 citací, které jsou uvedeny v seznamu literatury dle jednotné citační normy. Toto množství je přiměřené pro bakalářskou práci. Bohužel, autorka často nerozlišuje mezi primárními a sekundárními citacemi. Např. na str. 1 uvádí, že „<i>vymezení syndromu bylo provedeno v roce 1960 pány Opitz a Howe (Hartill et al., 2017)</i>“. Správně by měla být citována originální studie nebo by citace měla být uvedena jako sekundární, tedy např. „Opitz a Howe, 1960 in Hartill et al., 2017“.</p> <p>V seznamu zdrojů by poté měly být uvedeny obě citace. Při dohledání originální studie (Opitz JM, Howe JJ. The Meckel syndrome (dysencephalia splanchnocystica, the Grüber syndrome). <i>Birth Defects Orig Art Ser</i> (1969) 2:167–79.) navíc bohužel zjišťuji, že ve skutečnosti pochází z roku 1969, nikoli 1960. Obdobně, taktéž na str. 1, je uvedeno že „<i>Prvními dvěma objevenými geny v roce 2006 byly MKS1 asociovaný s typem 1 a TMEM67 řazený k typu 3</i>“ a toto tvrzení je podloženo citací „Hopp et al., 2011“. Citovaný článek ovšem popisuje identifikaci genu B9D1 jakožto dalšího kandidáta vedle již známých genů způsobujících MKS, s objevem MKS1 ani TMEM67 vůbec nesouvisí. I z dalších namátkových kontrol citovaných článků se zdá, že tento nedostatek bohužel není ojedinělý.</p> <p>U obrázku 7 je uvedeno: „<i>převzato z Neocyst Network for Early Onset Cystic Kidney Disease</i>“. Citace není v seznamu literatury, není uveden rok ani jiná identifikace zdroje. Pokud se jedná o internetový zdroj, je třeba jej správně citovat v seznamu literatury nebo poznámce pod čarou. Obdobně citace u Tabulky 2.</p>	
<b>Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány?</b>	
Práce neobsahuje vlastní výsledky.	
<b>Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň):</b>	
<b>Jazyková úroveň práce</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• četné překlepy, např. vybráno namátkou Gruberův syndrom (str. 1), narození dvou dětí (str. 1), ciliogeneze (str. 13),</li> <li>• špatné užití pádů či chybná větná stavba několikrát na každé straně, např. namátkou vybráno: str. 1: <i>Charakteristickými klinickými projevy <b>zapříčiněny</b> Meckel-Gruberovým syndromem...</i> str. 13: <i>pravděpodobně pro současné odhalení genů <b>kódující</b> tyto proteiny,</i> str.</li> </ul>	

14: *MKS1 a MK3 (překlep)* jsou majoritními geny **vedoucí** k syndromu, str. 22: ... tabulka prezentuje 13 genů **determinující** kromě 13 typů Meckel-Gruberova syndromu další ciliopatie...

- chybná interpunkce a chybějící tečky za větou (několikrát na každé straně),
- jméno modelu danio pruhované s velkým počátečním písmenem (opakovaně),
- několikrát využit symbol velkého písmene O místo čísla 0.

#### Odborná terminologie

- Opakované užití neexistujícího výrazu „encefaloce“ jakožto příznaku MKS (včetně abstraktu a klíčových slov v českém i anglickém jazyce), pouze ve dvou případech je v textu práce použit správný termín encefalocela.
- Výrazem axiální polydaktylie (str. 1) měla autorka pravděpodobně na mysli postaxiální polydaktylii.
- Naprostý chaos panuje ve jménech diskutovaných syndromů, např. Bardet-Biedlův syndrom je třikrát uveden jako Bardet-Biedlův (str. 14, 15, 27), jednou jako Bardl-Biedlův syndrom (str. 4), jednou v anglické variantě Bardet-Biedl syndrome (str. 23). Obdobně Leberova kongenitální amauroza je uváděna někdy jako „onemocnění oka“ (str. 14, seznam zkratek), Laberova vrozená slepota (str. 4), Leber congenital amaurosis (str. 8, 14). Správné české označení Leberova kongenitální amauroza není bohužel uvedeno ani jednou. Mezi další příklady komolení jmen syndromů patří Nefronofthisis (správně buďto anglické nephronophthisis nebo český ekvivalent nefronoftiza, každopádně psáno s malým počátečním písmenem), Joubertův syndrom (str. 27), Alstronův syndrom (seznam zkratek).

#### Zkratky

- Zkratky jsou nesprávně zaváděny a využívány. Správným přístupem při zavádění a používání zkratk je zavedení zkratky při jejím prvním výskytu v textu v závorce za nezkrácenou variantou termínu (např. Meckel-Gruberův syndrom (MKS)). Při dalším použití termínu má být užitá pouze zkratka, tedy např. MKS (nikoli Meckel-Gruberův syndrom).

#### Obrázky

- Na obrázky není odkazováno v textu.

#### Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

Autorka si pro práci vybrala zajímavé téma molekulární a genetické podstaty vzácného onemocnění, ciliopatie Meckel-Gruberova syndromu. Bohužel cíle práce nejsou v textu vytyčeny, takže nelze hodnotit, zda jich bylo dosaženo. Práce obsahuje množství formálních a jazykových nedostatků a je na hranici obhajitelnosti. Doporučuji před obhajobou vypracovat errata.

#### Otázky a připomínky oponenta:

1. Ujasněte, prosím, jaké byly cíle Vaší práce.
2. Jaký je rozdíl mezi zápisem *TMEM67*, *TMEM67* a *Tmem67*, respektive *Tmem67*? V jakých situacích by měly tyto zápisy být správně použity?
3. Na str. 5 je uvedeno, že každá buňka má právě jednu primární řasinku, zatímco na str. 13 uvádíte, že „*protein Mks1 a meckelin regulují během ciliogeneze délku primárních řasinek a také jejich přibližný počet*“. Kolik tedy mají typicky buňky primárních řasinek a za jakých okolností se tento počet může změnit?
4. Považuji za velmi žádoucí opravit formou errat nejzásadnější chyby a sjednotit užívání odborné terminologie. Vzhledem k tomu, že práce je v českém jazyce, doporučuji držet se českých názvů buněčných struktur i diskutovaných onemocnění, např. podle publikace „DVOŘÁK, Josef. Primární řasinky. Praha: Mladá fronta, 2015. ISBN 978-80-204-3730-3.“

#### Návrh hodnocení školitele nebo oponenta (bude zveřejněn)

výborně  velmi dobře  dobře  nevyhověl(a)

Podpis školitele/opponenta: