

UNIVERZITA KARLOVA
Pedagogická fakulta
Katedra biologie a environmentálních studií

Posudek vedoucího BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Předložil student: **Tereza Figelová**

Název: **Neurální a genetická podstata epilepsie**

Vedoucí bakalářské práce: **RNDr. Ing. Edvard Ehler, Ph.D.**

1. CÍLE A HYPOTÉZY:

Bakalářská práce Terezy Figelové se zabývá epilepsií, především z hlediska genetické podstaty tohoto onemocnění. Z palety různých syndromů a dílčích chorob, u nichž je epilepsie jedním z projevů, vybírá ty, které se vyskytují zejména u dětí. Jedná se o práci rešeršní, čemuž odpovídají i předložené cíle, které najdeme v kapitole 1.1. Jsou dva – shrnout nové informace o genetice epilepsie a zejména časné infantilní epileptické encefalopatii. Druhým cílem je vypracovat informační leták k výše uvedené chorobě. Cíle práce byly splněny, i když se zapojením informačního letáku do textu práce mohla autorka pracovat trochu lépe. Odborně a obsahově však odpovídá zaměření práce.

2. OBSAHOVÉ ZPRACOVÁNÍ:

Předložená bakalářská práce má 44 stran textu plus letáček o Ohtaharově syndromu, který je přiložen k práci ve zvláštním souboru. Autorka popisuje nejdříve obecně epilepsii z hlediska historického, z hlediska klasifikace epileptických záchvatů a léčby. Další velká kapitola je věnována CNS a strukturám spojeným s epilepsií. Poslední kapitola se zabývá genetikou epilepsie. Odborně je práce na velmi dobré úrovni. V hodnocení kapitol budu postupovat od poslední, a vzhledem k zaměření práce i nejdůležitější. Genetická podstata epilepsie není jednoduchá a autorka se s pochopením a popisem tohoto multifaktoriálně dědičného onemocnění poprala poměrně s úspěchem. Stejně tak jako s pochopením technologických zákonitostí a metod zpracování dat v rámci sekvenování druhé generace a DNA čipů – tedy metod, které se dnes pro stanovení rizikových alel používají. V popisu dědičnosti epilepsie a známých lokusů využívá především databázi OMIM, která je dnes v podstatě standardní anotační databáze lidských dědičných chorob. Co se týká kapitolky třetí (3 MOZKOVÉ STRUKTURY SPOJENÉ S EPILEPSIÍ), tak ta není špatná, ale konkrétních informací k epilepsii zde najdeme málo. Ano, jedná se o struktury, které jsou s epilepsií spojovány, ale jedná se o jejich obecný funkční a anatomický popis. Úvodní odborná kapitola nazvaná jako 2 EPILEPSIE, je zpracována dobře. Líbí se mě zejména schematické dělení epileptických záchvatů a také popis léčby s důrazem na nové přístupy a medikamenty.

3. FORMÁLNÍ ÚPRAVA:

Formální úprava práce slušné úrovni. Autorka cituje téměř 60 odborných zdrojů, velká část z nich jsou cizojazyčné články. Práce se zdroji v textu je občas ne úplně ideální (tam, kde je více autorů). Pro čtenáře velmi vítané a přínosné jsou seznam zkratk a slovník cizích slov – dvě přílohy, které na konci práce také najdeme. Obrázky a tabulky v práci téměř nejsou (dohromady asi 3 kusy), do textu jsou zapojeny dobře, ale citace zdrojů jsou vysázeny chybně. Graficky i funkčně je velmi povedená příloha informační leták k Ohtaharově syndromu. Ten autorka vypracovávala a mě předkládala ke schválení asi v pěti postupných verzích, takže přemýšlení nad obsahem i práce do tohoto výstupu vložila hodně. Škoda, že ho v samotném textu práce nevyzdvihla a nepopsala tak, jak jsem jí to doporučoval. Už jen proto, že tvoří jeden hlavní cíl a praktický výstup práce. U obhajoby prosím leták představit a popsat komu je určen a za jakým účelem.

4. KOMENTÁŘ VEDOUcíHO/OPONENTA PRÁCE:

Bakalářská práce Terezy Figelové je poctivě vypracována. Postup vypracování se mnou průběžně konzultovala, stejně jako ty složitější odborné partie. Předložená rešeršní bakalářská práce bez problémů splňuje nároky za závěrečné práce na KBES PedF UK.

5. OTÁZKY A PŘIPOMÍNKY DOPORUČENÉ K BLIŽŠÍMU VYSVĚTLENÍ PŘI OBHAJOBĚ:

Nemám.

6. NAVRHOVANÉ ZÁVĚREČNÉ HODNOCENÍ:

Předloženou bakalářskou práci **doporučuji** k obhajobě.

V Praze, 13. 1. 2021

RNDr. Ing. Edvard Ehler, Ph.D.