

Posudek na bakalářskou práci

- školitelský posudek
 oponentský posudek

Jméno posuzovatele:

Mgr. Patrik Škubica

Datum:

17.05.2021

Autor:

Anzhelika Bolotova

Název práce:

Četnost různých aneuploidií v lidských pohlavních buňkách, zárodcích, novorozencích a potratech

- Práce je literární rešerší ve smyslu zveřejněných požadavků (pravidel).
 Práce obsahuje navíc i vlastní výsledky.

Cíle práce (předmět rešerše, pracovní hypotéza...)

Práce si klade za cíl shromáždit údaje týkající se četnosti výskytu aneuploidií, zejména pak trizomií, v různých fázích vývoje jedince. Dále chce popsat možné příčiny vedoucí k rozdílné četnosti aneuploidií mezi jednotlivými fázemi a konkrétními chromozomy.

Struktura (členění) práce:

Práce je členěna standardně a obsahuje všechny formální součásti. Vlastní text je logicky rozdělen na kapitoly a podkapitoly. Na úvod je podán stručný přehled týkající se karyotypu člověka, je vysvětlen mechanismus vzniku aneuploidií. V následujících kapitolách práce postupně shrnuje dosavadní poznatky o četnosti aneuploidií u pohlavních buněk, v embryogenezi člověka, u potratů a novorozenců. V poslední kapitole se řeší možné příčiny rozdílné četnosti aneuploidií. V závěru je předloženo stručné shrnutí poznatků.

Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány?

Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů?

Citováno je celkem 76 převážně anglicky psaných zahraničních zdrojů. Množství citované literatury je spíše průměrné, pro práci tohoto typu a rozsahu však dostačující. Přibližně čtvrtinu citované literatury tvoří přehledové články, citovány jsou rovněž dvě knihy. Ve zbytku se jedná o původní práce. Objevují se zdroje staršího data i zdroje velmi recentní. Údaje z těchto zdrojů jsou relevantní, pouze ve zcela ojedinělých případech autorka nedohledala aktuální poznatky. Citace v textu odpovídají seznamu literatury, avšak vyskytují se případy, kdy není citován primární zdroj a není ani patřičně označena sekundární citace (např. Fragouli et al., 2011b ve druhém odstavci na str. 7; Templado et al., 2011 na str. 13; Berglund et al., 2020 na str. 13, Ishiguro, 2019 na str. 18). Samotný seznam literatury není zcela jednotný a obsahuje nedostatky. Názvy některých periodik jsou uvedeny celé, jindy jsou zkratkami. U několika zdrojů není periodikum uvedeno vůbec. Rovněž u několika zdrojů nejsou uvedeny strany a u dvou zdrojů jsou jména autorů s chybami (Gug et al., 2019; Ponnuraj and Alwi, 2009 – správně Kannan and Zilfalil, 2009).

Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány?

Práce neobsahuje vlastní výsledky.

Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň):

Text je psán bez hrubých pravopisných chyb a pouze s ojedinělými překlepy. Místo se lze setkat s nesprávným skloňováním, větnou stavbou nebo ne zcela vhodnými spojeními (např. „...všem známá trizomie chromozomu 21...“, „Jako hlavní CA se ukazují aneuploidie...“, „V následujících kapitolách se pokusím...“, „Tak například...“). Zdůrazňuji však, že je nutno vzít v potaz národnost autorky, a naopak bych pochválil, že i přes tento hendikep je obsah jako celek srozumitelný a čtivý. Práce obsahuje rovněž 4 obrázky a 6 tabulek, na které je v textu správně odkázáno. Obrázky jsou pro čtenáře znalého problematiky sice názorné, ale je třeba vytknout, že u nich chybí detailnější popis. Zejména se to týká obrázků 1 a 2, které jsou převzaty včetně písmenkového značení, ale vysvětlivky k tomuto značení zcela chybí. Co se týká tabulek, tak jejich názvy jsou nesprávně uvedeny pod tabulkou.

Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

Práce splnila vytyčené cíle. Byl podán přehled četností aneuploidií v jednotlivých fázích vývoje jedince a popsány mechanismy, které mohou být příčinou rozdílů v četnostech. Autorka prokázala schopnost zorientovat se v problematice a sepsat na zadané téma rešerši. Konstatuji, že bakalářskou práci Anžheliky Bolotové mohu doporučit k obhajobě a s ohledem na zmíněné nedokonalosti a připomínky navrhuji její hodnocení stupněm velmi dobře.

Otázky a připomínky školitele/oponenta:

Připomínky:

- Na str. 6 autorka píše, že frekvencím dizomií 10, 11 a 17 u gamet zdravých mužů se věnovala pouze studie Pang et al. (1999). Dizomie u chromozomu 17 nicméně recentně popsali García-Mengual et al. (2019). Podobně popsali také dizomie chromozomu 19, o němž autorka dále tvrdí, že se mu dosud žádná studie nevěnovala.
García-Mengual E et al. J Assist Reprod Genet 2019; 36(3): 371-381.
- Mimo nedostatky formálního rázu musím vytknout, že se v práci občas nelogicky přeskakuje mezi pojmy aneuploidie a trizomie, a dále že se práce alespoň okrajově nevěnuje také ostatním aneuploidiím (nebo lépe neodůvodní jejich nezahrnutí). Z textu není úplně zřejmé, proč má smysl se zabývat konkrétně trizomií (resp. dizomií) a ne například monozomií (resp. nulizomií).
- Ocenit bych chtěl kapitolu 7, v níž autorka dává získané poznatky do souvislostí a formuluje vlastní úvahy a hypotézy.

Otázky:

- 1) Může se na zvýšené četnosti aneuploidií u zárodků nějak podílet také epigenetické reprogramování probíhající během časných fází embryogeneze?
- 2) Existuje nějaké praktické využití poznatků o různých četnostech aneuploidií mezi jednotlivými fázemi vývoje a chromozomy? Pokud ne, nabízí se podle Vás nějaké využití do budoucna?

Návrh hodnocení:

výborně velmi dobře dobře nevyhověl(a)

Podpis školitele/oponenta:

Instrukce pro vyplnění:

- Prosíme oponenty i školitele o co nejstručnější a nejvýstižnější komentáře k jednotlivým bodům (dodržujte rozsah), tučně vyznačené rubriky jsou povinnou součástí posudku.
- Posudek se odevzdává (zasílá) v elektronické podobě ve Wordu nebo **PDF nejpozději do 26.5. 2021** na adresu petr.sedlak-uk-prf@seznam.cz (**pro účely zveřejnění na internetu pro studenty**), a dále podepsaný v 1 výtisku (jako součást protokolu o obhajobě) na adresu:
- doc. RNDr. Petr Sedlak, Ph.D.
Katedra antropologie a genetiky člověka
Univerzita Karlova, Přírodovědecká fakulta
Viničná 7
128 44 Praha 2
Česká republika