

Posudek na bakalářskou práci

<input checked="" type="checkbox"/> školitelský posudek <input type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: Kateřina Zídková Datum: 1.9.2008
Autor: <p style="text-align: center;">Roman Š o l c</p>	
Název práce: Molekulárně genetická analýza u pacientů s podezřením na mikroleční syndrom	
<input checked="" type="checkbox"/> Práce je literární rešerší ve smyslu zveřejněných požadavků (pravidel). <input type="checkbox"/> Práce obsahuje navíc i vlastní výsledky.	
<p>Cíle práce (předmět rešerše, pracovní hypotéza...)</p> <p>Bakalářská práce je zaměřena na molekulárně genetickou analýzu kryptických mikrolecí u pacientů s mentální retardací. Mentální retardace se může vyskytovat izolovaně nebo v kombinaci s určitými malformacemi a/nebo dysmorfiiemi. Uvádí se, že až u 80% pacientů s diagnostikovanou mentální retardací není známa základní příčina tohoto stavu. Jako nejčastější příčina mentální retardace je uváděna přítomnost chromozomální přestavby. Diagnostika je komplikována skutečností, kdy fenotypové projevy u této skupiny pacientů bývají značně variabilní. Variabilita klinických symptomů je částečně způsobena rozdíly v rozsahu delece. Vzhledem k tomu, že klasické pruhovací techniky mají rozlišovací schopnost na hranici 3 - 4 Mb, není standardní cytogenetické vyšetření schopné detekovat chromozomální přestavby, tedy ani mikrolece, zahrnující segmenty menší než 3 Mb. Z tohoto důvodu jsou zmíněné přestavby označeny za kryptické. Odhalení kryptické přestavby a funkce defektních genů je nezbytné pro objasnění etiologie mentální retardace a k poznání všech aspektů spojených s jednotlivými syndromy.</p> <p>Cílem práce je shrnout současné znalosti o charakteru a příčině vzniku kryptických přestaveb se zaměřením na mikrolece a postihnout dosavadní šíři metod používaných k jejich detekci. Práce rovněž ukazuje na konkrétních příkladech syndromů pestrost fenotypových projevů a rozmanitost genetických příčin mikrolečních syndromů.</p>	
Struktura (členění) práce: Nemám připomínky.	
Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů? Použité literární zdroje jsou více než dostatečné, autor cituje 150 prací, které se zabývají studovanou problematikou. V rešerši jsou srozumitelně popsány aktuální poznatky o příčině vzniku, šíři fenotypových projevů a zejména molekulárně genetické podstatě uvedených syndromů. Uvedené údaje a výběr konkrétních syndromů je plně relevantní.	
Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány? Ačkoli se student aktivně zajímá o práci v laboratoři, vlastní výsledky nejsou v práci uvedeny.	
Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň): Formální úroveň práce je na velmi dobré úrovni s odpovídajícím počtem a umístěním obrazové dokumentace. Použité obrázky vhodně ilustrují zvolenou problematiku. Rovněž jazyková úroveň předkládané práce je velmi dobrá. Student	

přístupoval k „překladu“ odborných termínů velmi citlivě. Autor pro srozumitelnost rovněž vhodně doplnil práci o výkladový slovníček latinských pojmů.

Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

Práce plně splňuje předpokládané cíle. Autor prokázal, že se velmi dobře orientuje v rešeršním zpracování odborné literatury. Autor má všechny předpoklady pro další odbornou činnost a jeho dosavadní zájem o práci v laboratoři ukazuje, že bude přínosem pro tento vědní obor.

Otázky a připomínky oponenta:

Návrh hodnocení školitele nebo oponenta (známka nebude součástí zveřejněných informací)

výborně velmi dobře dobře nevyhověl(a)

Podpis školitele/opponenta:

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.
- Při posuzování je nutno zohlednit požadavky stanovené pro vypracování bakalářských prací – viz <http://natur.cuni.cz/biologie/files/BZk-pravidla-11-12-2007.doc>
- Posudek se odevzdává (zasílá) v elektronické podobě) **nejpozději do 7. 9. 2008** na adresu yackova@natur.cuni.cz (pro účely zveřejnění na internetu pro studenty), a dále podepsaný v 1 výtisku (jako součást protokolu o obhajobě) na adresu:
- RNDr. Blanka Vacková, CSc.
Katedra antropologie a genetiky člověka
Univerzita Karlova, Přírodovědecká fakulta
Viničná 7
128 44 Praha 2
Česká republika