

Posudek na bakalářskou práci

<input checked="" type="checkbox"/> školitelský posudek <input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: Roman Šolc <hr/> Datum: 26.5.2024
---	--

Autor:
Diana Khomyn

Název práce:
Sex reversal ve světě cytogenetiky

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

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

Cíl není v rámci práce explicitně uveden. Název práce jej také jasně nedefinuje. Na základě odevzdaného textu lze soudit, že jím je popis poruch vývoje pohlaví na základě revidované klasifikace dle Hughes (2008) s důrazem na cytogenetické aspekty. Oproti názvu práce se spíše než užším fenoménem „sex reversal“ zabývá širším fenoménem „intersex“.

Předběžná náplň práce v SISu obsahuje: „Cílem bakalářské práce bude zevrubná literární rešerše na téma sex reversal se zaměřením na cytogenomické příčiny, tedy chromozomové aberace, které mohou tento syndrom způsobovat. Vzhledem k šířce tématu se práce nebude zabírat aneuploidemi gonozomů (tedy jinou konstitucí než XX a XY), ale zaměří se na aberace strukturního charakteru.“ Oproti tomuto vymezení se práce aneuploidemi gonosomů vcelku významně zabývá, strukturní aberace naopak nejsou příliš akcentovány. Nicméně je otázka, zda je to pro posuzování relevantní vzhledem k tomu, že jde pouze o předběžné vymezení zaměření práce.

Struktura (členění) práce:

Vlastní text práce je členěn do pěti kapitol, které logicky navazují a pokrývají zvolené téma. Poněkud problematická je kapitola 3, která na třech stranách v podstatě opakuje učebnicové základy genetických mutací, přičemž se odkazuje na jediný zdroj – rozsáhlé genetické kompendium. Domnívám se, že v této podobě je tato kapitola zcela postradatelná a mohla být vypuštěna. Alternativou by bylo naopak její obsah zpracovat hlouběji a více jej propojit s tématem práce.

Práce obsahuje náležitosti jako abstrakt, klíčová slova, seznam zkratk a seznam literatury. Obsahuje též obrazové přílohy, což hodnotím velmi pozitivně.

Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů?

Autorka cituje 82 zdrojů, zejména odborných článků. Jedná se jak o původní historicky významné práce, tak o velmi recentní publikace. Zdroje jsou relevantní a pokrývají zvolenou problematiku. V textu jsou citovány správně. Výhrady mám pouze ke kapitole 3, viz výše.

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):

Úroveň práce je přiměřená, občas se objevují drobné překlepy či stylistické neobratnosti (např. „SRY gen“ namísto „gen SRY“. V obsáhlých podkapitolách kapitoly 4 je trochu na škodu časté používání ukazovacích zájmen („tito jedinci“, „tito pacienti“, „v této kategorii...“), kdy není vždy jasné, ke komu odkazují (ke kterým pacientům, ke kterým jedincům, ve které kategorii... z výše uvedených). Tabulky a obrázky dobře doplňují text. Využití tabulek či schémat by možná mohlo být i větší, zejména v dosti složité kapitole 4. Obrázek 2 je poněkud vyřazený z kontextu, není na něj ani nijak odkazováno v textu.

Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

Z hlediska obsahu je těžké splnění cílů práce hodnotit (viz výše). Z hlediska didaktického však lze konstatovat, že autorka prokázala schopnost orientovat se v odborné literatuře, vybrat a syntetizovat relevantní informace a sepsat přiměřeně kvalitní odborný text – což je účelem psaní bakalářské práce. Proto práci doporučuji k obhajobě a navrhuji hodnotit ji jako „velmi dobrou“ či „dobrou“ s přihlédnutím ke kvalitě provedené obhajoby a vypořádání níže uvedených připomínek a dotazů.

Otázky a připomínky školitele/oponenta:

1) Vzhledem k tomu, že práce neuvádí explicitně definovaný cíl, rád bych se autorky zeptal, co ji přivedlo k tomuto tématu a v čem spatřuje přínos své práce.

2) Domnívám se, že je škoda, že téma práce nebylo pojato méně „do šířky“ a více „do hloubky“. Autorka uvádí široký přehled informací, ale nejde příliš do hloubky, ačkoli řada fenoménů, na něž naráží, si o to takřka „sama říká“. Např. se nabízí otázky: Jak jsou mutované geny zapojeny do běžných fyziologických procesů, že jejich mutace má právě popsany důsledek? (tak jako se s geny pracuje v podkapitole 4.5) V čem spočívá fyziologické spojení mezi numerickými mutacemi gonosomů a poruchami vývoje genitálu? Proč se různé mutace pojí s tak variabilním fenotypovým projevem, co vše může tento fenotyp ještě ovlivnit? apod. Domnívám se, že by práci možná bývalo prospělo téma poněkud zúžit a více „vytěžit“.

3) Autorka na mnoha místech v textu zaměřuje mutaci (monosomie, trisomie...) a její klinický projev (některý syndrom). Asi vrcholem je formulace „Turnerův syndrom, rovněž známý jako monosomie X...“.

4) Podkapitoly kapitoly 4 jsou velmi obsáhlé a složité. Domnívám se, že by jejich srozumitelnosti pomohlo lépe je strukturovat (stylisticky, ale třeba i formálně rozčlenit), případně více využívat přehledy v tabulkách či schématech.

5) Jaké spatřujete výhody či nevýhody klasifikace dle Hughes (2008) oproti starším způsobům

Návrh hodnocení:
<input type="checkbox"/> výborně <input checked="" type="checkbox"/> velmi dobře <input checked="" type="checkbox"/> dobře <input type="checkbox"/> 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/A nejpozději do 27.5. 2024** 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