

Posudek na bakalářskou práci

<input checked="" type="checkbox"/> školitelský posudek <input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: MUDr. Anna Křepelová, CSc. <hr/> Datum: 10. 9. 2012
Autor: Lucie Procházková	
Název práce: Nanismus. Patogeneze onemocnění se zvláštním zaměřením na genetické příčiny.	
<input checked="" type="checkbox"/> Práce je literární rešerší ve smyslu zveřejněných požadavků (pravidel). <input type="checkbox"/> Práce obsahuje navíc i vlastní výsledky.	
Cíle práce (předmět rešerše, pracovní hypotéza...) Cílem práce je literární rešerše, přehled současného poznání molekulární podstaty vybraných skeletálních dysplázií, které se projevují nanismem. Autorka se zaměřila na skeletální dysplázie způsobené mutacemi genů <i>FGFR3</i> , <i>COMP</i> , <i>COL2A1</i> , <i>DTDST</i> a <i>PTH/PTHrP</i> .	
Struktura (členění) práce: Práce obsahuje abstrakt, úvod definující pojem nanismus, obecnější kapitoly o skeletálních dyspláziích a mutacích a speciální část o geneticky podmíněných skeletálních dyspláziích s nanismem, logicky členěnou podle zodpovědných genů a známých klinických syndromů. Dále obsahuje krátký závěr, seznam zkratk a seznam použité literatury se 74 citacemi odborných článků, seznam internetových zdrojů a citovaných knih.	
Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů? Autorka použila dostatečné literární zdroje, které v práci hojně cituje.	
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): Formální úroveň práce je výborná. Přesto, že literární zdroje jsou téměř všechny v angličtině, je práce psána čtivou vědeckou češtinou, bez překlepů. Práce má bohatou obrazovou dokumentaci, obrázky jsou přiléhavě popsány, u převzatých obrázků uveden zdroj. Oceňuji správný způsob zápisu názvů genů, proteinů a správný způsob zápisu mutací.	
Splnění cílů práce a celkové hodnocení: Autorka prokázala, že je schopna práce s odborným textem, zorientovala se ve velmi složité odborné problematice medicínské i molekulárně biologické a vypracovala bakalářskou práci na vysoké odborné i formální úrovni.	
Otázky a připomínky oponenta: K práci mám několik připomínek: 1. Formulace použité ve třetím odstavci Úvodu navozují dojem, že existují tři typy nanismu: první - disproporcionální, další - hypofyzární a poslední -nanismus při kretenismu. Autorka měla pravděpodobně na mysli tři různé příklady nanismu. 2. V kapitole Skeletální dysplázie autorka uvádí, že diagnostika se provádí odběrem	

choriových klků nebo amniocentézou a následnými molekulárními testy. Tak se ale provádí jen prenatální diagnostika a bylo by vhodné doplnit alespoň principy postnatální diagnostiky. Klinická diagnostika a diferenciální diagnostika skeletálních dysplázií je velmi komplexní, zahrnuje posouzení klinických příznaků, výsledků pomocných vyšetření, mezi nimiž má významné postavení rtg diagnostika, a podle dostupnosti i molekulárně-genetickou analýzu. Klasifikace skeletálních dysplázií je velmi složitá a je předmětem odborných diskuzí. Pro informaci autorky uvádím, že poslední revize byly publikovány v roce 2010 (Warman ML et al, Am J Med Genet Part A 155:943-968, 2010).

3. V kapitole Mutace autorka uvádí nestandardní a neúplné dělení mutací (uvedené dělení např. nezahrnuje delece a inserce nevedoucí k posunu čtecího rámce). Vhodnější by bylo uvést dělení podle změny na úrovni DNA, na úrovni mRNA a důsledku na úrovni proteinu.

4. Autorka v textu cituje vždy první dva autory práce, ač standardně se uvádí první autor, dva jen v případě, že není více spoluautorů. V odborných textech je také nutno respektovat vědecké priority, t.j. citovat autora, který poprvé chorobu popsal, mapoval nebo identifikoval gen, jakkoliv se tyto práce dnes jeví jako „staré“. Tak jsou např. klíčové publikace pro achondroplázii z roku 1994, pro hypochondroplázii a thanatoforickou dysplázií z r. 1995 a pro SADDAN z roku 1999.

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

X výborně velmi dobře dobře nevyhověl(a)

Podpis školitele/opponenta:

MUDr. Anna Křepelová, CSc.

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 10. 9. 2012** 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