

## Posudek na bakalářskou práci

- školitelský posudek  
 oponentský posudek

**Jméno posuzovatele:**

Mgr. Jana Jonáková

**Datum:**

6.9.2011

**Autor:**

Simona Macháčová

**Název práce:**

Genové mutace ovlivňující vývoj *testes* u člověka

Práce je literární rešerší ve smyslu zveřejněných požadavků (pravidel).

Práce obsahuje navíc i vlastní výsledky.

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

Práce je literární rešerší, jejíž cílem je zmapování genetických aspektů abnormálního vývoje varlat u člověka. Předkládá přehled mutací vybraných genů, které ovlivňují vývoj varlat na úrovni buněčné proliferace, diferenciace i morfogeneze.

**Struktura (členění) práce:**

Práce je členěna na abstrakt, obsah, seznam zkratk, úvod, vlastní literární rešerši, závěr a seznam použité literatury. Vlastní rešerše sestává ze 3 oddílů, z nichž poslední je reprezentován pouze tabulkou. Členění vhodně opisuje časovou souslednost diferenciačních a morfogenetických událostí a demonstruje tedy zapojení jednotlivých genů v celkovém kontextu vývoje orgánu.

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

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

Seznam literatury obsahuje úctyhodných 101 položek, nicméně ve 2 případech se jedná o učebnice (Gray 2000, Gilber 2006), jež jsou dle mého názoru citovány nadbytečně, což ovšem připisuji autorčině snaze o maximální pečlivost. V diplomové práci bych ale doporučila tento typ zdrojového materiálu necitovat, nejedná se totiž o primární zdroj vědecké informace. Obr. 2 je převzat z materiálů The University of New South Wales, a ačkoli se možná nejedná o klasickou monografii, text je opatřen ochranou známkou, domnívám se tedy, že by měl být uveden i v seznamu použité literatury. V seznamu se naopak vyskytuje publikace, která v textu citována není (Schmahl *et al.* 2001), místo ní je zde možné najít citaci „Smahl *et al.* 2004“, jedná se zde zjevně o překlep, tato citace ale odkazuje na publikaci citovanou v dalším odstavci. O tom, ve které citaci došlo k záměně roku vydání, je možné pouze spekulovat. Publikace Miyamoto *et al.* 1997 je v seznamu literatury označena jako „a“, ačkoli se zde jiná publikace stejného autora nevyskytuje, tudíž shoda roku vydání není možná. Publikace Wallis *et al.* 2007 je v textu citována 2x, jednou je uveden chybný rok vydání. Publikace Foster & Graves (1994) je v textu chybně citována jako Foster *et al.* 1994.

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

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

Práce obsahuje 9 převzatých obrázků, které vhodně doplňují text, nicméně na obr. 2 v textu chybí odkaz. Obr. 4 je zařazen za oddílem 2, ačkoli text na něj odkazuje již v oddílu 1.2, tj. o 2 podkapitoly dříve. Text není zarovnán do bloku, což mu jistě zbytečně ubírá na přehlednosti úpravy. Pokud jde o jazykovou úroveň textu, překlepy se zde vyskytují spíše sporadicky, stylistická neobratnost je již patrna častěji (chybějící či nadbytečná pomocná slovesa, horší srozumitelnost některých vět, nevhodně volená slovesa). Největším problémem ale sledávám situace, kdy formulační neobratnost zásadním způsobem mění smysl sdělované informace („Mutace, které postihují výše zmíněné geny, již nemají velký vliv na utváření močových cest či ledvin, zato pro vývoj *testes* jsou zcela nezbytné“). Poněkud problematické se mi jeví i používání původních názvů syndromů i v případech, kdy je možné nalézt český ekvivalent. Ten je použit pouze u některých z nich. Poslední výtka směřuje k záměně karpomelické displazie za „karpodelickou“.

### **Splnění cílů práce a celkové hodnocení:**

I přes uvedené připomínky považuji předloženou práci za zdařilou a vytýčené cíle za splněné. Pečlivější formulace vět a větší pozornost zejména medicínským detailům popisované problematiky by ovšem zabránila možnosti nepřesné interpretace předkládaných faktů.

### **Otázky a připomínky oponenta:**

Otázka 1: V kapitole 2.1.2 uvádíte: „Poškození genu *EMX2* se považovalo za možnou příčinu Kalmannova syndromu nebo vrozeného poškození „idiopathic hypogonadotropic hypogonadism“, a dále popisujete projevy pouze Kalmannova syndromu, což může vytvářet pochybnost, zda se jedná o alternativní název jednoho stavu či dva stavy rozdílné. Vysvětlete rozdíl mezi Kalmannovým syndromem a idiopatickým hypogonadotropickým hypogonadismem, pokud existuje.

Otázka 2: Analogicky k první otázce: „Další nemoci, jejímž viníkem je také mutace *WT1*, jsou WAGR syndrom neboli Denysův-Drashův syndrom, Mesangial sclerosis (porucha ve vývoji ledvin, smrtelná od 1. roku dítěte).“ Kolik stavů zmiňujete zde? Zdá se, že maximálně dva. Popište podrobněji.

Otázka 3: V kapitole 3.2.2 tvrdíte: „(TSPYL) Je exprimován již v časně fázi embryonálního vývoje a to ve všech tkáních, zkoumaných týmem berlínských vědců.“ Publikace citovaná za odstavcem je nicméně dílem týmu z Hannoveru, uveďte tedy na pravou míru, o jaké tkáň se jedná a kde jste tuto informaci čerpala.

### **Návrh hodnocení školitele nebo oponenta (bude zveřejněn)**

výborně  velmi dobře  dobře  nevyhověl(a)

Podpis školitele/opponenta: