

Posudek oponenta na bakalářskou práci	
<input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: <i>Aleš Panczak</i>
	Datum: <i>18. května 2014</i>
Autorka:	<i>Nikola Petříková</i>
Název práce:	<i>Analýza klinických parametrů pacientů s autismem a mentální retardací indikovaných na vyšetření metodou SNP array</i>
Cíle práce	<p><i>Uchazečka si v práci stanovila několik cílů:</i></p> <p><i>1) analýzu vybraných klinických parametrů souboru pacientů s poruchou autistického spektra (PAS), u kterých bylo provedeno vyšetření metodou SNP array.</i></p> <p><i>2) komplexní statistickou analýzu získaných dat: - zjišťovala, zda některé parametry budou vykazovat asociaci a zda i v jí analyzovaném souboru lze prokázat korelaci vybraných sledovaných parametrů, u kterých již v minulosti byla nějaká závislost publikována, nebo ji bylo možno očekávat, a</i></p> <p><i>- porovnávala skupiny pacientů s pozitivním a negativním výsledkem SNP array.</i></p> <p><i>3) popis klinické symptomatologie u tří vybraných pacientů, u nichž byla metodou SNP array identifikována kauzální aberace, a porovnání s doposud publikovanými případy se stejnou aberací.</i></p> <p><i>Očekával bych, že si studentka bakalářského oboru se zaměřením na laboratorní diagnostiku vybere téma blíže zaměřením oboru. Ostatně, obor, pro který byla práce vypracována, není nikde (!) v práci zmíněn a, žel, není uveden ani ve formální žádosti o posudek a oznámení o konání obhajob. (Pokud se tedy jedná o jiný obor, nemusí moje hodnocení vždy odpovídat.)</i></p>
Struktura (členění) práce, odpovídá požadovanému?	<input checked="" type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE Rozsah práce (počet stran): <i>71 stran, 41 citací, 3 přílohy (2 tabulky, 1 dendrogram)</i> Je uveden anglický abstrakt a klíčová slova, <input checked="" type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE Je uveden seznam zkratk? <input checked="" type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE <i>(seznam není úplný, některé zkratky nejsou vysvětleny ani v textu práce ani zavedeny do seznamu)</i>
Literární přehled:	Odpovídá tématu? <input checked="" type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE Je napsán srozumitelně? spíše <input checked="" type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE <i>Ve snaze popsat stručně principy některých metod jsou její definice nepřesné či neúplné (např. FISH).</i> Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů? spíše <input checked="" type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? spíše <input checked="" type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE Na úvodu je zřejmé, že (nejspíše ve spěchu) nedošlo k „poslednímu čtení“ – obsahuje více chyb a nepřesností (obsahových, jazykových i typografických) - výčet uvádím na jiném místě
Materiál a metody:	<p>Nejhůře napsaná kapitola!!!! Čistého textu pouze 2 strany!!</p> <p>Doporučuji, aby autorka nepoužívala termín 3.1 Materiál – v takovém typu práce je navýsost vhodné použít spojení Soubor nemocných!! Jinak je soubor snad odpovídajícím způsobem popsán, podkapitola měla být strukturovaná, celostránková Tabulka 5, která je její součástí, je nepřehledná, nezvládnutá (mohla být např. do 2 sloupců, využití tučného písma).</p> <p>Podkapitola 3.2 Metody je nepřehledná „vyprávěnka“ – jako by se studentka v tomto konkrétním úkolu vůbec neinspirovala studovanou literaturou, kterou jinak snad musela podrobně zpracovat pro účely úvodu a diskuse.</p> <p>Odpovídají použité metody experimentální kapitole? ANO NE nelze posoudit!!!</p> <p><i>Autorka neprováděla žádné experimenty. Vyšetřování nemocných dělali kliničtí odborníci více specializací. Jak se dělá např. SNP array, a kdo dělal vyšetření, není uvedeno. Statistickou analýzu dělal odborník.</i></p> <p>Kolik metod bylo použito? <i>Rozumím-li dobře podkapitole Metody, tak jedinou, kterou osobně dělala uchazečka, je zadávání dat do tabulkového procesoru (MS Excel)?</i></p> <p>Jsou metody srozumitelně popsány? ANO <input checked="" type="checkbox"/> NE Právě v popisu laboratorních metod (jakkoli akademickém) měl být, dle mého názoru, jeden z vrcholů předkládaného spisu.</p>

Experimentální část: zde kap. 4 Výsledky

Je vysvětlen cíl experimentů? spíše ANO NE

Je dokumentace výsledků dostačující? spíše ANO NE - v čem jsou nedostatky?

Postačuje množství experimentů k získání odpovědi na zadané otázky?

s omezeními ANO NE

Diskuze:

Je opravdu diskuzí, nejde jen o konstatování vlastních výsledků? spíše ANO NE
Struktura a číslování oddílů kap. 5 Diskuze odpovídá členění kap. 4 Výsledky. Takto je snaha každý dílčí nálezkou diskutovat zvlášť. Tento záměr se však ne zcela naplnil. Žel, přehlednost je snížena chybou (pravděpodobně automatického formátování seznamu číslování) – na str. 56 namísto odstavce 5.2.1 atd. je zmatečně uvedeno 5.3 a následující.

Jsou výsledky porovnávány s literaturou? spíše ANO NE

Práce s literaturou je zde zřejmá. Publikace jsou převážně recentní. Počet odpovídající.

Jsou uvedeny nějaké hypotézy či návrhy na další řešení problematiky? ANO NE

Je uveden jediný návrh (opakovaně), a to soubor vyšetřovaných rozšířit, protože analýza je po zatřídění podle jednotlivých kritérií zatížena „malými čísly“.

Diskuze je místy vágní, upovídána. Koincidence epilepsie a nálezu na MRI je jedinou („nijak silnou“) asociací. Překvapuje mne, že se relevantní data nepodařilo v literatuře dohledat. Souborná diskuse spíše chybí.

Závěry (Souhrn) :

Jsou výstižné? spíše ANO NE

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

Spíše dobrá, odpovídá průměru bakalářských prací, kap. Metody jsem kritizoval výše; text v kap. Úvod, Výsledky a Diskuze je logicky členěn a číslování jednotlivých kapitol umožňuje (až na výše uvedený problém) dobrou orientaci.

Tabulek je v práci jen několik, na škodu věci. Kromě výše zmíněné Tab. 5, jsou Tab. 1, 2, 3 a 4 přehledné. Podle jakého klíče je seřazena Tab. 3? Problémem je také zalomení tabulek do textu – odkaz na tabulky je často předchází o 2-3 stránky. Název Tab. 4 je třeba doplnit (např. Indikační kritéria k vyšetření metodou aSNP podle de Vriese...). Tab. 6 na str. 41 měla uvádět přímo procentuální zastoupení pacientů v kategoriích podle počtu bodů na základě rodinné anamnézy (pak by nemusel být graf na Obr. 21, nebo naopak: pokud by se Obrázek 21 doplnil nebo jeho legenda o popisky kategorií, nemusela pak být Tab 6.). Tab. 7 je pěkná, přesto bych důrazně navrhol neuvádět % u všech hodnot (stačí jen v záhlaví sloupců, či pouze jedenkrát ve sloupci Parametr a v názvu či legendě tabulky).

Obrazová dokumentace je proměnlivé úrovně. Obrázky 1 a 3 jsou malé, obr. 2 nečitelný; všem by prospěly popisky či doplnění v názvu a legenda. Obr. 4 je dostatečně popsán v textu, ale také by mu prospěl doplněný název, více popisků a legenda. Všechny obrázky ve výsledkové části jsou vlastně grafy. Uchazečka používá výhradně kruhové segmentové (koláčové) grafy, ačkoli se, např. při srovnávání více skupin (obr. 23 až 27) nabízí užití grafů jiných formátů; užitý graf není plně vhodný k tomu, co chce uchazečka ukázat. Užití grafů na Obr. 5 až 20 je nadbytečné, dalo se řešit několika přehlednými (nepříliš složitými) tabulkami (s výsledky v %), např. zvlášť anamnestická data, zvlášť data antropometrická atp. Graf na Obr. 8 by mohl nálezy seskupit do svou skupin (pro názornost do 34. a od 35. t.t.). V Obr. 22 doplnit název a popisky, ale bylo možno nahradit celou podkapitolu 4.1.13 velkou tabulkou. Podobně odst. 4.2.2 a graf na Obr. 23 mohly být nahrazeny spíše tabulkou. Způsob užití obrázků 28, 29 a 30 je, dle mého názoru, promarněná šance, jsou na hranici čitelnosti, srozumitelnosti. Mohly být uvedeny na samostatné stránce na šířku a větší velikosti (a klidně všechny tři pod sebou na jediné).

Zpracování **seznamu literatury** není typograficky pěkné (např. mělo být zarovnáno doleva, více péče odkazům na web), ale větší chyby tam byly jen dvě – u citací 5 a 12 chybí vrocení.

Příloha 1 – chybí komentář, vysvětlivka, odkaz na software (v textu či přímo u obrázku).

Příloha 2 – podobně, formální i informativní stránka nedostatečná (chybí vysvětlivky).

Příloha 3 – vsazena vzhůru nohama, namísto clusterovy má být clusterové, chybí komentář.

Jazyková kvalita textu je zatížena více stylistickými neobratnostmi. V několika větách je chybný tvar slovesa. Překlepy a chyby pravopisné a ve větě interpunkci nejsou výjimečné.

Detailní výčet mohu s autorkou rozebrat. Upozornil bych však na tyto:

V celém textu je opakovaně a důsledně užíváno sloveso udávat, doporučuji zaměňovat jinými nebo alespoň střídat s uvádět, které nemá negativní konotace.

Str. 28, ř.1.: ... zanalyzovat... vždy a jen analyzovat

Str. 59, konec 1. odst. bylo by lepší: Mezi autisty je 0,5 % jedinců se Sotosovým syndromem.

Str. 59, konec 2 odst. lépe: Pacientka na základě rozsahu duplikace patří do třídy I.

Neobvyklý je název výčtu literárních zdrojů (str. 62), Referenční seznam, lépe snad Seznam referencí či Seznam literatury, nebo jen Literatura či jen Reference.

Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

*Uchazečka splnila zadané cíle práce. Práci považuji za méně zdařilou, přesto však ji mohu v souladu se Studijním a zkušebním řádem 2. LF UK s výhradou **doporučit k dalšímu řízení**.*

Otázky a připomínky oponenta:

1. Úvod - zda by mohla uchazečka vysvětlit:

a) co to je a jak vypadá metafázní jádro (str. 24),

b) co to je DAPI (str. 25 dole), proč se používá k podbarvení chromosomů a proč je výsledným efektem pruhování chromosomů,

c) který chromosom je nadbytečný v karyotypu 47,XXY (str. 22), případně, který chybí v karyotypu 45,X, a zda je taková otázka vůbec na místě,

d) je nějaký rozdíl mezi pseudodicentrickým invertovaným duplikovaným chr. 15 (na str. 18 posl. ř. odst. 2, a izodicentrickým chr. 15, který je uveden v názvu a zřejmě i na obrázku 2,

e) nerozumím, proč je nutné odlišovat CNV od polymorfismů typu SNP (str. 17), ale chtěl bych se zeptat, co znamenají zkratky VNTR a STR a jak se tyto jevy liší od CNV (V znamená ovšem variation!).

2. Statistika

Uchazečka v práci diskutuje AIC (str. 47) a devianci – jak si tuto metodiku představuje

3. Diskuse

Je jedenáct chlapců moc nebo málo? (str. 60, 1 ř.) V čem je tato diskuse nedostatečná.

Uvedené body navrhuji jako podklad pro diskusi nad prezentací práce, jejíž odbornou kvalitu jsem zhodnotil již výše. Uchazečce, slečně Nikole Petříkové přeji úspěšné ukončení studií a hodně štěstí v dalším profesním i osobním životě.

Návrh hodnocení oponenta

Podpis oponenta:

MUDr. Aleš Panczak, CSc., Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK

