

Posudek na bakalářskou práci

<input type="checkbox"/> školitelský posudek <input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: MUDR. Martin Hřebíček, Ph.D. Datum: 28.5.1014
Autor: Tereza Veselková	
Název práce: Molekulární podstata X-vázané adrenoleukodystrofie: variabilita fenotypů a zešíkmení X inaktivace u heterozygotek	
<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 byla literární rešerše na dané téma.	
Struktura (členění) práce: Práce odpovídá doporučené struktuře bakalářské práce, je rozdělena na dva hlavní okruhy : prvním je X-vázaná adrenoleukodystrofie, její biochemie, patofyziologie, genetika (včetně přehledu patogenních variací nalezených) a klinických fenotypů. Druhým okruhem je X-inaktivace a její korelace s fenotypem u X-ALD.	
Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů? Použité zdroje jsou dostatečné, autorka pro svá tvrzení dokládá zejména citacemi primárních zdrojů, případně, tam, kde je to vhodné, i přehledných článků. Citované práce jsou relevantní a je zřejmé, že je zahrnut i současný výzkum v oboru.	
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 velmi dobrá, nepozoroval jsem žádné nedostatky v pravopise či gramatice, tok textu je plynulý a jeho jednotlivé části na sebe logicky navazují. Autorce se daří vystihnout podstatné aspekty problematiky a srozumitelně je vysvětlit. Obrazová dokumentace je zcela přiměřená, grafická úprava je velmi dobrá, práce rozsah 40 stran, nepřesahuje tedy stanovený rozsah.	
Splnění cílů práce a celkové hodnocení: Autorce se dle mého názoru splnila cíl práce - podařilo se jí shrnout velmi dobře a - pokud mohu soudit - v úplnosti současné znalosti o dané problematice. V druhé části práce hodnotí na základě dostupných publikací vztah mezi X-inaktivací a fenotypem u žen heterozygotních pro X-ALD, její závěr je logický a dobře opřený o publikovanou literaturu. Práce je napsána srozumitelně, autorka dochází k dobře podloženému závěru. Práci hodnotím jako výbornou.	

Otázky a připomínky oponenta:

Nemám formální připomínky k práci.

Rád bych autorce položil následující otázky:

1. Jakým mechanismem Lorenzův olej snižuje koncentrace VLCFA ?
2. U žen heterozygotních pro X-ALD nastupují příznaky poměrně pozdě v životě. Bylo prováděno srovnání frekvence příznaků mezi přenašečkami s výrazným zešikmením ve prospěch mutantní alely a ostatními podle věku ? Je možné, že fenotyp může částečně záviset na zešikmení inaktivace, ale závislost nebyla odhalena díky tomu, že byly porovnávány věkově heterogenní skupiny?

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 4. 6. 2014** 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