

Posudek na bakalářskou práci	
<input type="checkbox"/> školitelský posudek <input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: RNDr. Olga Rothová Ph.D Datum: 31.8.2016
Autor: Vojtěch Rieger	
Název práce: Molekulární podstata variability fenotypů u pacientů a pacientek s Fabryho chorobou	
<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...)	
<p>Cíle rešerše nejsou v textu jasně vytyčeny, lze je vyvozovat pouze z názvu a poslední věty abstraktu, která říká, že účelem práce je zhodnotit původce fenotypové variability u hemizygotů a u heterozygotek se zeškmením X inaktivace.</p>	
Struktura (členění) práce: Členění práce je klasické, po kapitole Úvod, následují kapitoly popisující Fabryho chorobu, jednotlivé fenotypy a klinické projevy včetně diagnostiky a léčby této nemoci. Další kapitola se věnuje vztahu inaktivace X chromozomu a projevu choroby. Následují kapitoly Závěr, Seznam zkratk a Seznam použité literatury.	
Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů? Autor v práci použil přes 140 literárních zdrojů, které jsou všechny v textu citovány a zahrnují práce v rozmezí let 1961 až 2016. Bohužel nemohu napsat, že správně, neboť v Seznamu literatury nejsou uvedeni všichni autoři práce, citace jsou velmi nejednotně napsané, občas úplně chybí specifikace časopisu či knihy, kde byl článek vydán (např.: Najafian, B. et al., 2011. Renal Complications of Fabry Disease in Children., 72(2), pp.181–204.). Pokud první autor v roce napsal více prací, nejsou děleny na a), b) a v textu tyto práce nejsou buď rozlišeny vůbec (Dobrovolný et al., 2005) nebo podle druhého autora (Sueoka et al., 2015). Nestandardně jsou psány i citace u tabulek a obrázků. Nechápu, jak se do seznamu literatury i textu dostala citace Medical and Hospital, 1997, když autory článku jsou Takata a kol.	
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):	
Předložená práce je psána vcelku čtivým jazykem, je na ní však patrné, že již nebyl čas na závěrečnou korekturu, takže v textu zůstalo několik vět, které nejsou zcela srozumitelné (např.: Modely na GLA knockout myších detailněji ilustrují stížení jednotlivých orgánů,...).	

V práci jsou dva obrázky a čtyři tabulky, které jsou ilustrativní, ale prakticky všechny rozmazané. Zdrojové články jsou přitom dobře dostupné a obrázky se z nich dají získat ve vynikající kvalitě.

Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

Protože v práci nejsou cíle zcela taxativně předloženy, špatně se hodnotí jejich splnění. Dle mého názoru je záběr práce výrazně širší, než jak zní nadpis i věta v abstraktu, např. kapitola Diagnostika a možnosti léčby je sice zajímavá, ale úplně nesouvisí s tématem. Velké množství literatury (a chyby v citacích) uvozují otázku, zda autor zdrojové články opravdu četl, či se nespokojil s prostudováním abstraktů. K této myšlence mě vede situace, kdy např. v důležité podkapitole - 2.3.4. Příčiny variability fenotypů a korelace genotypu a fenotypu - , která má pouze dva odstavce, je u pěti řádků textu deset citací. Myslím, že by bylo pro práci důležitější rozebrat tyto články podrobněji.

Z práce je patrná autorova nezkušenost s psaním odborného textu, vyskytují se v něm obecná, někdy i nepřesná vyjádření. Využívání citování zdrojů v textu je však vysoké.

V celku lze konstatovat, že autor prostudoval obrovské množství literatury, které smysluplně uspořádal do rešeršní práce. I přes zmíněné nedostatky myslím, že práce splnila své cíle a doporučuji ji proto k obhajobě

Otázky a připomínky oponenta:

Napřed některé, převážně formální připomínky:

- v klíčových slovech je slovo heterozygotky, přesnější by bylo použít heterozygotní ženy

- některé výroky v textu jsou nepřesné nebo nejsou česky: - např. str. 1: Ženy heterozygotky mají 50 % dcer přenašeček a 50 % synů postižených onemocněním.

- nepřesné, závisí i na genotypu muže

str. 12: Byly popsány případy, kdy přes známou mutaci indukující FD proband nevykazoval žádné příznaky a naopak, proband manifestující bez mutace v *GLA*

- v textu se nachází anglická slova, leckde bez důvodu, která nejsou odlišena ani kurzívou ani uvozovkami např. str. 3: low density lipoproteiny

- u obr. 1 je v článku obrázků černobílý, v práci barevný, není mi jasné proč

- ne všechny zkratky použité v textu jsou i v seznamu zkratk (GLA, ERT a další..)

- str. 6: lascivní konkávní tvar dimeru - tento pojem neznám

- str. 18: X zešikmení - nelze použít, když už, tak zešikmení X inaktivace

(nešťastný překlad z angličtiny používaný v lékařské literatuře)

Dále mám následující otázky:

- V textu píšete (str. 12), že proband manifestoval chorobu bez mutace genu. Moje otázka zní: Čím to může být způsobeno?

- Na str. 17 se zmiňujete, že existují rozdíly mezi procesem regulace inaktivace X chromozomu u myši a u člověka. Mohl byste specifikovat hlavní odlišnosti těchto mechanismů u těchto organizmů?

Návrh hodnocení školitele nebo oponenta (bude zveřejněn)

výborně velmi dobře dobře nevyhověl(a)

Podpis školitele/opponenta: