

Posudek na bakalářskou práci	
<input checked="" type="checkbox"/> školitelský posudek <input type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: RNDr. Lenka Dvořáková, CSc. Datum: 2. 9. 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...) S rozvojem nových terapeutických přístupů u pacientů s Fabryho chorobou roste potřeba identifikace spolehlivých biomarkerů, které by sloužily k predikci vývoje onemocnění a návrhu léčebného postupu. Cílem práce je zhodnocení, zda mezi vhodné biomarkery lze zařadit charakterizaci mutací a stav X inaktivace.	
Struktura (členění) práce:	
Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů? Ano	
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): <i>Poznámky školitele k autorově textu jsou napsány kurzívou.</i> <u>Nesprávné použití slov:</u> Str. 5 enzym <i>štěpí</i> , nikoli štípe, ne rozpad globotriaosylceramidu, ale <i>degradace</i> nebo <i>odbourávání</i> Str. 6 lascivní konkávní tvar dimeru – <i>neznám pojem lascivní v tomto kontextu.</i> Str. 7 ne kooperativita aktivních center, ale <i>kooperace</i> Str. 18 ne X zešikmení, ale <i>zešikmení X-inaktivace</i> <u>Formulační chyby:</u> Str.4: u lidských pacientů hemizygotů Str.12:nositelích – <i>nositelích, navíc tento výraz není v tomto kontextu správně použit</i> Str.14: enzymologie nevychází u 25% žen – <i>na základě enzymologického vyšetření nelze určit 25-30% přenašeček.</i> <u>Obrázky:</u> <i>Formálně správně by legendy měly být uvedeny pod obrázky.</i> <u>Tabulky:</u> <i>Tab. 2 je v textu nedostatečně okomentována.</i>	
Splnění cílů práce a celkové hodnocení: Autor pracoval velmi samostatně, po počátečních ústních konzultacích nepředložil	

ani jednu průběžnou verzi textu, práci jsem měla možnost vidět až po vložení do SIS.

Autor shromáždil poznatky z více než 140 publikací, pracoval i s internetovými databázemi. Není sporu, že Vojtěch Rieger je schopen zpracovat kvalitní literární rešerši. Na druhou stranu je na práci vidět, že autor je zcela bez zkušeností a některá uvedená fakta jsou podána zkresleně nebo chybně. Smysl své role jako školitele vidím v průběžných konzultacích nad připravovaným textem, konzultace z důvodu nezájmu studenta však neproběhly.

Text tak obsahuje velké množství chyb formálních, formulačních i věcných, uvádím jen některé z nich, komentáře školitele k autorovu textu jsou napsány kurzívou.

Str. 1. Kvůli náhodné inaktivaci jednoho z X chromozomů u žen, lyonizaci, může dojít k X zešikmení ve prospěch mutované alely, a žena poté manifestuje symptomy FD, byť typicky v mírnější podobě než u hemizygotů – 1. *vliv zešikmení na fenotyp je sporný a právě jeho zhodnocení je cílem práce*, 2. *mírnější podoba onemocnění u žen není obvyklá*, 3. *náhodná inaktivace nemusí být pravda, jak sám autor uvádí na str. 18.*

Str. 10 – angiokeratom – *nelze nazvat vyrážkou.*

Str. 12, kap 2.3.4.: *Autor uvádí, že nastudoval 10 publikací k tomuto tématu, celou problematiku však shrnuje v jednom odstavci, ve kterém tvrzení nejsou podložena fakty. Protože se z hlediska cíle práce jedná o stěžejní kapitolu, bylo by potřeba text podrobněji rozpracovat.*

Str. 14 – *odstavec týkající se prenatalní diagnostiky neodpovídá skutečnosti.*

Str. 18 – X-inaktivaci uniká 25% genů – *zjednodušené tvrzení*

Str. 18: *Jednak jsou známy mutace, které vedou k preferenční inaktivaci mutované alely (Plenge et al. 1997). - Tento výsledek byl ověřován v řadě dalších publikací a v žádné z nich nebyl potvrzen.*

Závěr: Autor prokázal, že je schopen pracovat s literaturou a vyhledávat a třídit zajímavá fakta. Práce je však obsahově nevyvážená, v některých částech vzhledem k tématu příliš podrobná (terapie, popis enzymologického vyšetření), jinde naopak chybí podklady, na jejichž základě je sepsán závěr.

Předložený text je dobrým podkladem pro vypracování kvalitní bakalářské práce, nicméně jeho současná podoba obsahuje velké množství nedostatků a věcných i formálních chyb. Z tohoto důvodu práci nedoporučuji k obhajobě.

Otázky a připomínky oponenta:

Návrh hodnocení školitele nebo oponenta (bude zveřejněn)

výborně velmi dobře dobře nevyhověl(a)

Podpis školitele/opponenta: