

Posudek na bakalářskou práci

<input checked="" type="checkbox"/> školitelský posudek <input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: RNDr. Šárka Růžičková, Ph. D. Datum: 30.5.2016
Autor: Anna Křivánková	
Název práce: Kryptické přestavby lidských chromozomů asociované s poruchami autistického spektra	
<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...) Souhrn dosud známých genetických vazeb k rozvoji poruch autistického spektra.	
Struktura (členění) práce: Práce je členěna v souladu s obecně přijímanými pravidly vědeckých prací.	
Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů? Ano – oceňuji citování současných relevantních publikací	
Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány? Nejedná e o experimentální práci.	
Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň): Dostačující.	
Splnění cílů práce a celkové hodnocení: Práce je z pohledu obecného přehledu celkem dobře vypracovaná. Výhrady mám k formulaci Cílů práce, z nichž vyplývá, že se bude jednat o přestavby	

jako takové, což by pravděpodobně přesahovalo účel bakalářské práce. Dále za poněkud nepřesně formulovaný považuji Závěr práce. Práci by prospělo, kdyby se autorka snažila navrhnout, jakými testy nebo metodami by bylo možné uvedenou problematiku studovat. Dále bych doporučila se zaměřit na etiologii studovaných patologií, což z práce vůbec není patrné. Práci bych vytkla naprostou nejednotností v literární citování literárních zdrojů. Bakalářskou práci považuji sice za užitečnou, profesně dobře odvedenou, nicméně vzhledem k tématu by měla být zaměřená více etiologicky.

Otázky a připomínky oponenta:

Pro absenci obecnějšího náhledu – a to hlavně z etiologického hlediska - na poruchy autistického spektra jako takové je nutné položit následující dotazy

- 1) Jaký genetický mechanismus vzniku **poruch** autistického spektra by mohl stát za rozvojem těchto chorob?
- 2) Na str. 8 je uveden obrázek znázorňující lokalizaci kandidátních genů pro APS. Lze uvažovat v tomto případě o tzv. „contiguous gene syndrome“ fenoménu a proč se alterace v různých genech tak blízko lokalizovaných projevuje fenotypově různě?
- 3) V textu jsou tabulky č. 2 – nenalezla jsem tabulku č. 1
- 4) Str. 7 – u netučně zvýrazněných genů chybí citace.

Návrh hodnocení:

výborně velmi dobře dobře nevyhověl(a)

Podpis školitele/opponenta:

RNDr. Šárka Růžičková, Ph.D.

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 <https://www.natur.cuni.cz/biologie/studium/bi-pravidla-15-16.pdf>.
- Posudek se odevzdává (zasílá) v elektronické podobě) **nejpozději do 31. 5. 2016** 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