

## Posudek na bakalářskou práci

školitelský posudek  
 oponentský posudek

Jméno posuzovatele: RNDr. Ivana Půtová

Datum: 3.9.2007

Autor: Alena Loudová

Název práce: ***Choroby vázané na chromozom X se zaměřením na Duchenneovu muskulární dystrofii***

Práce je literární rešerší.  Práce obsahuje vlastní výsledky.

**Cíle práce (předmět rešerše, pracovní hypotéza...)**

Cílem práce je literární rešerše, zabývající se problematikou Duchenneovy muskulární dystrofie.

Struktura (členění) práce:

Práce je členěna způsobem, který je všeobecně požadován pro bakalářskou práci.

Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány?  
 Autorka použila pouze 21 literárních citací a 4 internetové zdroje. Vzhledem k malému počtu uvedených literárních zdrojů neměla autorka problém s jejich správnou citací.

Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů? ANO

Jsou získané vlastní výsledky nebo zvolené téma adekvátně diskutovány?  
 Problematika DMD je adekvátně diskutována. V souvislosti s rozvojem molekulárně biologických metod bych čekala, že se autorka bude věnovat pasáži ohledně molekulární diagnostiky onemocnění hlouběji....

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

Pro názornější dokumentaci jak ke klinické manifestaci onemocnění, tak k diferenciální laboratorní diagnostice DMD postrádám v předložené práci obrazové přílohy. V textu jsou pouze drobné překlepy (str.19 komplexu místo komplexu, či nejednotnost používání např. isoenzymy a izoenzymy).

Text práce je srozumitelný a jazyková úroveň je dobrá.

**Splnění cílů práce a celkové hodnocení:**

Cíle, tak jak byly vytyčeny, autorka splnila. Oceňuji aktuálně zvolené a diskutované téma, neboť DMD je velice závažné a rozšířené dědičné onemocnění. Jeho frekvence v populaci je přibližně 1:3500 narozených chlapců. Přes všechnu dosud dostupnou lékařskou péči umírá většina nemocných kolem 20-25 let na plicní nebo srdeční selhání.

Vzhledem k uvedeným připomínkám (nedostatečný počet citací, absence seznamu zkratk, chybění obrazové dokumentace....) hodnotím práci jako **průměrnou** a takto ji doporučuji k obhajobě.

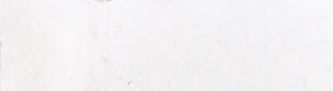
**Otázky a připomínky oponenta:****Připomínky:**

1. Vzhledem k názvu práce, který autorka zvolila „*Choroby vázané na chromozom X se zaměřením na Duchenneovu muskulární dystrofii*“ bych čekala bohatší zmínku o dalších onemocněních, která jsou vázána na X chromozom.
2. V předložené práci postrádám vysvětlivky ke zkratkám (tzv. seznam zkratk), které v textu autorka používá (STR, DMD, BMD, Mb, mdx myš, kb, DNA, mRNA, cDNA, Dp260, 140, 116, Grb 2, cM, UZ, DRP 2, PCR...).
3. Rovněž mi chybí pro názornější dokumentaci jak ke klinické manifestaci onemocnění, tak k diferenciální laboratorní diagnostice obrazové přílohy.
4. V souvislosti s rozvojem molekulárně biologických metod bych čekala, že se autorka bude věnovat pasáži ohledně molekulární diagnostiky onemocnění hlouběji....
5. Z práce není zřejmé, jakým způsobem se autorka zabývala rodokmeny 3 rodin, které v předložené práci uvádí. (jsou tam nějaké vlastní výsledky, prováděla nějaká laboratorní vyšetření...).
6. Autorka mohla využít k sepsání práce mnohem více literárních zdrojů.

Přestože se nemohu obhajoby osobně zúčastnit, měla bych na autorku některé otázky na které bych ráda dostala odpověď do 10.9.2007 (puto@revma.cz)

**Otázky:**

1. Co by mělo být v úvodu předkládané práce. Výčet kapitol uvedených v práci?
2. Existují v současné době ještě jiné dostupné možnosti terapie nemocných (kromě zmiňované kostikosteroidové terapie, denního cvičení, balneoterapie a hippoterapie)?
3. Jak pokračuje v současné době terapie DMD pomocí virových vektorů? Lze uvažovat také o možnosti použití opravy poškozeného genu a využití kmenových buněk?

Návrh hodnocení školitele nebo oponenta (známka nebude součástí zveřejněných informací)	
<input type="checkbox"/> výborně x velmi dobře <input type="checkbox"/> dobře <input type="checkbox"/> 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.
- V případě práce založené na vlastních výsledcích hodnotte rovněž použité metody a zpracování výsledků, obdobně jako u práce diplomové.
- Posudek se odevzdává (zasílá) v elektronické podobě na [horak@natur.cuni.cz](mailto:horak@natur.cuni.cz) (pro účely zveřejnění na internetu), a dále podepsaný v 1 výtisku (jako součást protokolu o obhajobě) na sekretariát biologické sekce PřF UK (Ing. Jitka Suchá), Viničná 7, 128 44 Praha 2.