

## Posudek na bakalářskou práci

školitelský posudek  
 oponentský posudek

Jméno posuzovatele:  
 MUDr. Miloslav KUKLÍK, CSc.

Datum:  
 Září 2007

Autor:  
 Alena LOUDOVÁ

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

Práce je literární rešerší.  Práce obsahuje vlastní výsledky.

**Cíle práce (předmět rešerše, pracovní hypotéza...)**  
**Shrnuje zkušenosti s klinicko genetickou diagnostikou Duchenneovy muskulární dystrofie u vybraných rodin s výskytem této nemoci . Práce jednak shrnuje rešerši současných poznatků o molekulární diagnostice – přímá a dříve nepřímá diagnostika v oblasti X chromozomu. Práce obsahuje výsledky prenatální diagnostiky a aplikaci genetického poradenství v rodinách s genetickými riziky.**

Struktura (členění) práce: Práce má klasické členění na jednotlivé kapitoly v desetinném členění, struktura práce je nastíněna v úvodu, následuje 8 kapitol, vysvětlení dědičnosti genů X chromozomu je 2. kapitole, ve třetí je nastíněna molekulární podstata Duchenneovy muskulární dystrofie, dále /4/ je klinický obraz Duchenneovy muskulární dystrofie, pak následuje historická odbočka. V šesté kapitole je úvaha o možnostech tzv. genové terapie, která t.č. patří spíše do oblasti science fiction.

Vlastní výsledky zahrnující rodokmenová vyšetření, klinicko – genetické charakteristiky, prenatálně diagnostické testy apod. jsou námětem kapitoly sedmé. Je demonstrována konkrétní aplikace klinicko-genetických poznatků dědičnosti v rizikových rodinách, kde těhotné ženy s určitým rizikem přednašečství podstupují testy prenatální diagnostiky k ověření prognózy budoucího potomka.

Práce v rozsahu 29 stran je zcela postačující ne-li nadbytečná rozsahem a kvalitou pro práci bakalářskou. Obsahuje i vlastní výsledky, což není pro bakalářskou práci nezbytně nutné.

Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány?  
 Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů?  
 Uvedený počet citací v práci je dostatečný a citace v textu odpovídají formálně i věcně, kontrolou nebyla zjištěna chyba v citacích. Autorka používá poměrně dost internetových odkazů.

Jsou získané vlastní výsledky nebo zvolené téma adekvátně diskutovány?  
Téma je diskutováno ad hoc již v literárním přehledu, v závěru osmé kapitoly pak jsou shrnuty pokroky v oblasti poznání etiopatogeneze.

Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň):  
Zobrazené rodokmeny jsou věcně správné, graficky kvalitní. Jazyková úroveň práce dobrá, nenalezeny pravopisné chyby, překlepy nebyly a nejsou v nadměrném množství.

**Splnění cílů práce a celkové hodnocení: Vzhledem k tomu, že Duchenneova muskulární dystrofie je závažnou a relativně častou X vázanou genetickou chorobou, je dostatečně reprezentativní pro demonstraci X-vázané dědičnosti. V tomto smyslu jsou splněny cíle práce, které nejsou stanoveny tak, že budou rozebírány všechny známé choroby ležící na X chromozomu.**

Otázky a připomínky oponenta:

