

Posudek na bakalářskou práci	
<input type="checkbox"/> školitelský posudek <input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: RNDr. Pavlína Daňková, Ph.D. Datum: 7. 7. 2020
Autor:	
Eliška Šinknerová	
Název práce:	
MARFANŮV SYNDROM, HLAVNÍ GENETICKÉ PŘÍČINY	
<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>Bakalářská práce se zaměřuje na zmapování molekulárně genetických příčin monogenního onemocnění Marfanův syndrom s cílem popsat historický vývoj diagnostiky a poznání patogeneze onemocnění, současné znalosti etiologie a diagnostické možnosti. Součástí práce je rozvaha nad pedagogickým využitím materiálu při studiu genetiky na druhém stupni základního a na středním stupni vzdělávacího systému.</p>	
Struktura (členění) práce:	
<p>Členění práce je standardní: abstrakt a klíčová slova (v ČJ a ANJ) a seznam zkratek jsou následovány 9 kapitolami, které se po krátkém úvodu postupně věnují historii poznání a výzkumu Marfanova sy, klinickým projevům a diagnostice, molekulární podstatě a jejímu genetickému pozadí a v neposlední řadě (v rámci diskuze) možnostem využití problematiky při výuce. Práci uzavírá závěr a seznam použitých literárních zdrojů.</p>	
Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů?	
<p>Autorka v rámci studia problematiky využila více jak 110 literárních pramenů, literární zdroje jsou tedy rozhodně dostatečné a v textu jsou citovány jednotně a správným způsobem. Nenašla jsem knihy, učebnice ani přehledové články; pokud z nich studentka čerpala, tak sekundární citace nejsou označeny. Ačkoliv jde do jisté míry o záležitost vkusu, doporučila bych příště zvolit jiný styl citování v textu: Jména autorů celá psaná velkými písmeny komplikují plynulost čtení - rozbijí text a odvedou pozornost. Citování v seznamu literatury není na rozdíl od citování v textu zcela jednotné (např. uvádění DOI pouze u některých citací).</p>	
Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány?	
-	
Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň):	
<p>Po <u>jazykové stránce</u> je nutno náležitě ocenit v podstatě absenci překlepů a gramatických chyb. Porozumění a plynulost textu však výrazně komplikuje nesprávné používání interpunkčních znamének, zejm. chybné použití čárek ve větě a pomlček namísto spojovníků, např. fibrilin – 1, TGF – beta (namísto fibrilin 1 či fibrilin-1, TGFβ, TGF-β nebo TGFb, TGF-b). Sdělení se stává nepřehledné, např. na str. 21 „Tento signál je zprostředkován prostřednictvím receptorů – receptor TGF – beta typu 1 a 2...“ Na několika místech je obtížné porozumět předkládané informaci kvůli stavbě věty, která není česká, nýbrž anglická (např. str. 24: „Různé vápník vázající epidermálnímu růstovému faktoru podobné domény mají rozdílnou afinitu k vápníku.“). V některých pasážích textu se čtenář ztratí, neboť informace na sebe navenavazují (kap. 5 a zejména str. 19/20 – možná by</p>	

mj. pomohlo tuto dlouhou kapitolu rozčlenit na funkční podkapitoly a zařadit vhodné obrázky, např. s jednotlivými doménami atd.). Objevují se fragmenty vět (např. str. 21), zaznamenala jsem odstavce o 1 větě nebo kapitolu čítající dvě věty.

Zkratky není třeba vysvětlovat opakovaně.

Velikost písma či zarovnání vždy nekoresponduje s úrovní nadpisu kapitoly (např. nadpis kapitoly 6 nebo kapitola 8 v obsahu).

Latinská (řecko-latinská) terminologie se píše kurzívou.

Názvy syndromů pojmenovaných po 2 a více lidech: Buď skloňujeme obě jména, nebo ani jedno (Loeysův-Dietzův syndrom, syndrom Loeys-Dietz).

Obrazová dokumentace: Obr. 4 a 5 jsou poměrně komplikované a prospělo by jim, kdyby byly větší (minimálně o legendu, která je v obou případech z nepochopitelných důvodů umístěná vpravo místo pod obrázkem). Název obrazové dokumentace by měl začínat velkým písmenem (Obrázek č. x); legendy by měly vysvětlit zkratky v obrázku použité a v ideálním případě být samonosné. Obr. 1: Zřejmě je ukázána jen výseč originálního obrázku, neboť legenda neodpovídá tomu, co v něm je (chybí např. „4-Cys“ a další).

Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

Vytyčené cíle předkládaná bakalářská práce splnila a doporučuji ji k obhajobě. Eliška Šinknerová prostudovala na bakalářskou práci úctyhodné množství odborné literatury, je zřejmé, že problematice porozuměla a po odborné stránce vytvořila zajímavý text. Jeho kvalitu však v nezanedbatelné míře snižují jazykové prostředky, které studentka použila, což nelze při hodnocení práce přehlédnout už vzhledem k faktu, že studuje didaktiku biologie a jednou bude v biologii vzdělávat další generace.

Otázky a připomínky oponenta:

1. Ráda bych si ujasnila molekulární strukturu fibrilinu 1, kterou jsem z textu v kap. 5 nepochopila. Diskutovaný text začíná na str. 19 („Profibrilin – 1 se skládá ze signálního peptidu pro extracelulární sekreci a pěti strukturálně odlišných domén (A – E). Složení domén B a D je založeno na opakování motivů několika typů. První typ se nazývá motiv podobný ...“). Co v rámci molekuly FBN1 představuje ten „první typ“? Domnívala jsem se z kontextu, že jde o typ motivu v doménách B a D. Z dalšího čtení vyplynulo, že nikoliv, neboť tyto dvě domény na své popsání teprve čekaly. Prosím o velmi stručné objasnění.

2. V práci zaměřené na onemocnění bych očekávala mezi prvními informacemi o prevalenci a incidenci daného onemocnění. Jaké jsou jejich hodnoty u klasické a jaké u neonatální formy onemocnění?

3. Na str. 26 se píše, že FBN1 obsahuje více než 360 cysteinů. Bez uvedení celkové délky polypeptidového řetězce fibrilinu 1 tato absolutní hodnota postrádá smysl.

4. Co je „depozice fibrilinu do matrice“, str. 23?

5. Uplatňuje se (či mohla by se s existencí současných diagnostických metod uplatnit) v případě Marfanova sy prenátální diagnostika?

6. Zná studentka ještě nějaké jiné geneticky podmíněné onemocnění, které by bylo vhodné pro zařazení do výuky (nejen) genetiky na ZŠ/SŠ a pokud ano, co vše by se na něm dalo demonstrovat?

Návrh hodnocení školitele nebo oponenta (bude zveřejněn, konečnou známku stanoví komise)

výborně velmi dobře dobře nevyhověl(a)

Podpis školitele/opponenta:

Instrukce pro vyplnění:

- Při posuzování je nutno zohlednit požadavky stanovené pro vypracování bakalářských prací – viz :
<https://www.natur.cuni.cz/biologie/studium/2018-pravidla.pdf>
- Tučně vyznačené rubriky jsou povinnou součástí posudku.
- Prosíme oponenty i školitele o co nejstručnější a nejvýstižnější komentáře k jednotlivým bodům, celková délka by neměla přesáhnout 2 strany (jednotlivé boxy lze prodloužit i zkrátit)
- Zaškrtavání políček: Vložte kurzor před políčko, klikněte pravým tlačítkem myši, zvolte **Vlastnosti**, vyberte **Zaškrtnuto** a **OK**.

Instrukce pro doručení:

- Posudek v elektronické podobě ve formátu .pdf nahrajte nejpozději 3 pracovní dny před obhajobou do SISu.
- Externí oponenty, kteří nemají přístup do SISu, prosíme o zaslání elektronické verze posudku s dostatečným předstihem e-mailem tajemnici katedry pro SIS, Mgr. Karolíně Kotvaltové Sezemské, která zajistí jeho nahrání:
karolina.sezemska@natur.cuni.cz
- Vytištěný a podepsaný výtisk doručte nejpozději 3 pracovní dny před obhajobou na adresu:
Dita Šimralová
Katedra učitelství a didaktiky biologie PŘF UK - sekretarát,
Viničná 7, 128 44 Praha 2
- Po dohodě je možné vytištěný a podepsaný posudek přinést osobně na obhajobu.