

## Posudek na bakalářskou práci

školitelský posudek  
 oponentský posudek

Jméno posuzovatele:  
MUDr. Olga Hudáková, Ph.D.

Datum: 23.5.2008

Autor: Veronika Sluková

Název práce: Vplyv typu mutácie v géne COL1A2 na klinický obraz pacientov s osteogenesis imperfecta

Práce je literární rešerší ve smyslu zveřejněných požadavků (pravidel).  
 Práce obsahuje navíc i vlastní výsledky.

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

Práce shrnuje dosavadní literární poznatky o klinickém obraze a molekulárně - genetické podstatě vrozené kostní lomivosti – osteogenesis imperfecta. Podrobně se zabývá dosud uveřejněnými mutacemi v genu pro kolagen typu 1 alpha 2 řetězec a jejich vlivu na fenotypický obraz onemocnění (klinický typ onemocnění).

### Struktura (členění) práce:

Práce je členěna na abstrakt v CJ a AJ, 8 kapitol (včetně úvodu a závěru), seznam použité literatury a přílohy. Má celkem 39 stran, z toho je 17 stran textu, 10 stran představuje seznam použité literatury, zbytek tvoří 5 tabulek a 11 obrázků.

Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány?

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

Seznam použité literatury je velmi rozsáhlý, vzhledem k délce samotného textu až nadměrný, obsahuje 82 citací a 3 internetové odkazy. Zdroje informací jsou řádně citovány.

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):

Práce je vypracována pečlivě, přehledně, s dobrou grafickou úpravou a bohatými přílohami v podobě obrázků a tabulek. Jazykovou úroveň vzhledem k sepsání ve slovenštině nemohu posoudit.

### Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

Studentka se v předložené bakalářské práci blíže seznámila s jednou z nejčastějších vrozených chorob pojivové tkáně charakterizovanou zvýšenou kostní fragilitou skeletu vznikající ve většině případů na podkladě mutací v genech kódujících řetězce kolagenu typu I. Zaměřila se zejména na molekulárně-genetickou podstatu onemocnění. Na konkrétních příkladech poukazuje na dosud zjištěné souvislosti mezi jednotlivými mutacemi v genu pro kolagen typu I v alpha 2 řetězci (COL1A2) a projevy ve fenotypu. Autorka se dobře se zorientovala v nelehké problematice etiopatogeneze tohoto syndromu, která je zatím nejednoznačná. Zadaného úkolu se zhostila velmi dobře, prokázala, že umí vyhledávat literární i internetové informace, umí je zpracovávat.

**Otázky a připomínky oponenta:**

Otázky:

- 1) U popisu příznaků u jednotlivých klinických typů dle Sillence uvádíte, že pacienti typu I mají kromě skeletálních příznaků a možné přítomnosti dentinogenesis imperfecta (typ IA či IB) normální vzrůst, modré skléry a postupnou ztrátu sluchu. Jsou vždy přítomny modré skléry a ztráta sluchu u typu I? Odkdy se většinou ztráta sluchu manifestuje?
- 2) Můžete upřesnit, jak je to s výskytem dentinogenesis imperfecta (zubního postižení) u typu IV?
- 3) Jak byste si představovala př. 5leté dítě s podezřením na onemocnění OI typu I? Na co byste se při zjišťování rodinné anamnézy ptala, kdyby v rodině dosud toto onemocnění nebylo diagnostikováno?

Drobné připomínky:

V úvodu bych nejdříve obecně definovala kolagenopatie, kolik typů kolagenů je v současné době popsáno, kde se který nachází, a potom se věnovala příkladům konkrétních onemocnění při deficitu či defektu některého z nich.

Citace v seznamu literatury nejsou vždy zapsány zcela jednotně (za oficiálními zkratkami časopisů jsou někde tečky, jinde nejsou, někde chybí v zápise oddělovací čárky, před zápisem počtu stran jsou většinou dvojtečky, někde čárky atd.).

Práci bych příště koncipovala do tří základních kapitol - úvodu, hlavní části a závěru, tyto pak ve formě bodů rozváděla. Seznam literatury bych zahrnuvala do příloh, zvláště za sebou uvedla očíslované tabulky a potom obrázky pro přehlednost (je řazeno dle zmínky v textu). U obrázků č. 1, 2, 4 postrádám citaci zdroje.

U odkazů na literární zdroj bych kromě autora a roku uvítala ještě číslování pro lepší orientaci při vyhledávání konkrétních citací v seznamu literatury a zpětně citací textu.

Pro posouzení diplomové práce bych doporučila vybrat slovensky mluvícího oponenta či psát práci v angličtině.

Návrh hodnocení školitele nebo oponenta (známka nebude součástí zveřejněných informací)

výborně    velmi dobře    dobře    nevyhověl(a)

Podpis školitele/opponenta:

MUDr. Olga Hudáková, Ph.D.

