

## Posudek na bakalářskou práci

školitelský posudek  
 oponentský posudek

Jméno posuzovatele:  
 MUDr. Olga Hudáková, Ph.D.  
 Datum: 23.5.2008

Autor: Lucie Šormová

Název práce: Vliv typu mutace v genu COL1A1 na fenotyp osob s diagnózou Osteogenesis imperfecta

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

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

Práce je zaměřena na syndrom vrozené kostní lomivosti z pohledu klinického a molekulárně - genetického. Podrobněji se věnuje změnám struktury jednoho z řetězců molekuly kolagenu typu I - alpha 1 řetězce, na podkladě mutací v genu COL1A1. Shrnuje dosavadní poznatky o zjištěných mutacích v genu COL1A1 a jejich vlivu na fenotypický obraz onemocnění.

Struktura (členění) práce:

Obsah práce je rozdělen do 11 kapitol včetně abstraktu, úvodu, závěru, seznamu použité literatury a internetových odkazů. Jednotlivé kapitoly jsou dále podrobně členěny. Práce má celkem 40 stran - z toho 6 stran představuje seznam literatury a seznam použitých internetových odkazů (53 citací, 22 internetových odkazů). Je doplněna 14 obrázky zařazenými do textu.

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

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

Autorka se seznámila s dostatečně velkým množstvím relevantních informací z literárních i internetových zdrojů, včetně nejnověji uveřejněných poznatků, a správně je v práci použila i citovala.

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):

Text je správně členěný, dobré jazykové úrovně i grafické úpravy, tématicky proložen obrázky, tabulkami a schémata.

### Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

Studentka v předložené bakalářské práci prokázala, že se na podkladě získaných odborných informací podrobně seznámila s nejčastější vrozenou chorobou pojivové tkáně a porozuměla podstatě tohoto onemocnění. Autorka se podrobněji zaměřuje na dosud uveřejněné mutace v genu pro kolagen typu I alpha 1 řetězec a jejich odraz ve fenotypickém projevu onemocnění, který uvádí na konkrétních v literatuře popsanych příkladech. Otázka etiopatogeneze syndromu vrozené kostní lomivosti není zatím zcela zodpovězena.

Práce je zpracována přehledně, pečlivě, má pěknou úpravu, obrazovou dokumentaci a bohatý seznam použitých citací. Je bez zásadních formálních i obsahových chyb.

**Otázky a připomínky oponenta:**

Otázky:

- 1) U pacientů s osteogenesis imperfecta typu I a IV uvádíte, že se u nich může vyskytovat i postižení zubní – dentinogenesis imperfecta. Jak upřesňujeme tyto typy v klasifikaci dle tohoto příznaku?
- 2) Jaké sekundární zdravotní komplikace byste očekávala u pacienta s těžkým postižením skeletu?
- 3) Jak byste si představovala novorozence s osteogenesis imperfecta typu III?

Drobné připomínky:

Práci bych příště koncipovala do tří základních kapitol - úvodu, hlavní části a závěru, tyto pak ve formě bodů rozváděla. Seznam literatury a obrázky, schémata, tabulky, pokud by nebyly vřazeny do textu jako nyní, uvedla do příloh.

Str. 10 – basilární imprese u typu III není obvyklým znakem tohoto typu, ale možnou komplikací.

V kapitole 3.1.5. a 3.1.7. je špatně zařazena citace v textu – „Byers, 1992“. Typ V a typ VII, k nimž je tato citace významově přiřazena, byly popsány až v roce 2000 a 2002.

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

Obrázky a tabulky doporučuji číslovat odděleně, ne vše jako „obrázky“.

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

výborně    velmi dobře    dobře    nevyhověl(a)

Podpis školitele/opponenta:

Mudr. Olga Hudáková, Ph.D.