

Posudek na bakalářskou práci

<input checked="" type="checkbox"/> školitelský posudek <input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: Doc.MUDr. Alice Baxová,CSc Datum: 5.6.2013
Autor: Simona Valterová	
Název práce: Genetika kraniosynostóz	
<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...) Cieľom práce je literárna rešerše, prehľad súčasného poznania príčin a molekulárnej podstaty kraniosynostóz, ktoré spôsobujú často závažné patológie, kraniofaciálne dysmorfie, skeletálne a extraskeletálne anomálie a poruchy CNS u človeka. Autorka sa zamerala na kraniosynostózy spôsobené mutáciami dnes už početných kauzálnych génov <i>FGFR1</i> , <i>FGFR2</i> , <i>FGFR3</i> , <i>TWIST1</i> , <i>EFNB1</i> , <i>RECQL4</i> , and <i>RAB2</i> .	
Struktura (členění) práce: Práca obsahuje abstrakt, úvod definujúci pojem kraniosynostózy, súčasné znalosti o klasifikácii, o fenotypových prejavoch a genetickej podstate syndrómov asociovaných s kraniosynostózami. Logicky opisuje klinické charakteristiky syndrómových kraniosynostóz. Ďalej práca obsahuje krátky záver, zoznam použitých skratiek, a bohatý zoznam použitej literatúry (viac ako 100).	
Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů? Autorka použila bohaté literárne zdroje, ktoré v práci dostatočne cituje. Citácie sú správne uvedené v texte.	
Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány? Práca neobsahuje vlastné výsledky.	
Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň): Formálna úroveň práce je výborná. Napriek tomu, že citované práce sú prevážne v angličtine, práca je napísaná čtivo a zrozumiteľne, bez chýb. Práca obsahuje aj obrazovú dokumentáciu, obrázky sú priliehavo popísané, je pri nich uvedený zdroj. Nutné zdorazniť a pochváliť, že autorka správne uvádza názvy génov a správne sú preložené aj fenotypové charakteristiky a klinické symptomy kraniosynostóz..	
Splnění cílů práce a celkové hodnocení: Autorka prekazala, že je schopná pracovať s odborným textom, zorientovala sa vo veľmi špecifickej oblasti medicínsko i molekulárne biologickej a vypracovala skvelú bakalársku prácu.	
Otázky a připomínky oponenta: 1) Autorka uvádza skutočnosť, že mnohé kraniosynostózy vznikajú ako mutácie	

de novo, ich povod je často paternálny. Je známa príčina vzniku de novo mutácií u mužov?

- 2) V prípade familiárneho výskytu uvádzaných syndrómových kraniosynostóz existuje vysoké genetické riziko prenosu na potomstvo. Aká výška genetického rizika je pre nositeľa uvedených syndrómov? Je možné v danej rodine zabrániť narodeniu identicky postihnutého dieťaťa? Je možné ponúknuť prenatálnu diagnostiku v takých rodinách, v prípade, že si ju prajú?

Návrh hodnotení školiteľa alebo oponenta (známka nebude súčasťou zverejnených informácií)

X výborně veľmi dobre dobre nevyhověl(a)

Podpis školiteľa/opponenta:

Doc.MUDr.Alice Baxová,CSc

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.
- Při posuzování je nutno zohlednit požadavky stanovené pro vypracování bakalářských prací – viz <http://natur.cuni.cz/biologie/files/BZk-pravidla-11-12-2007.doc>
- Posudek se odevzdává (zasílá) v elektronické podobě) **nejpozději do 3. 6. 2013** na adresu petr.sedlak-uk-prf@seznam.cz (pro účely zveřejnění na internetu pro studenty), a dále podepsaný v 1 výtisku (jako součást protokolu o obhajobě) na adresu:
- Doc. RNDr.Petr Sedlak, Ph.D.
Katedra antropologie a genetiky člověka
Univerzita Karlova, Přírodovědecká fakulta
Viničná 7
128 44 Praha 2
Česká republika