

Posudek vedoucího práce na bakalářskou práci „**Dědičná mitochondriální onemocnění způsobená poruchou oxidativní fosforylace**“

Autor: Eva Hanušová

Vedoucí dipl. práce: Mgr. Edvard Ehler, Ph.D.

*2. OBSAHOVÉ ZPRACOVÁNÍ (strategie použitého výzkumu, náročnost, tvůrčí přístup, proporcionalita teoretické a vlastní práce, vhodnost příloh, apod.):*

Bakalářská práce Evy Hanušové se zabývá lidským mitochondriálním genomem a poruchami buněčné funkce, které jsou způsobeny chybami v mtDNA – především mutacemi v genech pro komplex oxidativní fosforylace. Jedná se o řešeršní práci, která se snaží zmapovat pokrok v předestřeném tématu za posledních přibližně 15 let. To je práce jistě nelehká, protože nové informace o mitochondriálních patologiích se neustále objevují a dřívější informace tak rychle zastarávají. Autorka se tak nemohla spolehnout na jisté a 100x opisované informace z klasických příruček, ale musela se prokousat velkým množstvím časopiseckých článků odborných lékařských a molekulárně genetických časopisů. Každopádně se tohoto úkolu zhostila odpovědně a výsledkem je tato bakalářská práce. Od základního popisu mitochondrií, jejich funkce a struktury, se práce zaměřuje především na mitochondriální patologie, jejich dědičnost a klinické projevy. Autorka se snaží detailně popsat známé informace o daném problému, i když pro jejich velké množství a rozpory i ve zdrojové literatuře to někdy snižuje čitelnost samotné bakalářské práce. Pro zpřehlednění se autorka snaží zachovat stejnou strukturu u všech popisovaných syndromů, tedy charakteristiku, etiopatogenezi, příznaky, diagnostiku, léčbu, výskyt syndromu. Myslím, že odborností textu a množstvím zpracované literatury se jedná o velmi povedenou bakalářskou práci.

*3. FORMÁLNÍ ÚPRAVA (jazykový projev, správnost citování a odkazů na literaturu, grafická úprava, přehlednost a dodržování předepsaného formálního členění kapitol, úroveň shromáždění a zpracování údajů a závěru, kvalita tabulek, grafů a příloh, apod.):*

S formální úpravou práce jsem nezaznamenal žádné výraznější problémy. Práce obsahuje 50 stran textu a 7 stran použitých zdrojů literatury. Autorka dobře využívá rozsáhlý poznámkový aparát (citace, citace el. zdrojů, poznámky pod čarou). Grafická úprava je v pořádku, stejně tak jako kvalita obrázků a přehlednost tabulek. Autorka cituje 62 klasických zdrojů (z toho je 59 citací zahraničních odborných časopisů a 3 zahraniční učebnice genetiky/molekulární biologie) a 26 elektronických zdrojů. Jediná malá výtka k organizaci elektronických zdrojů – el. zdroje číslo 11 a 23 jsou vlastně normální časopisecké články, takže by mohly být uvedeny spolu s ostatními klasickými zdroji.

Tato bakalářská práce obsahuje všechny povinné přílohy.

*4. STRUČNÝ KOMENTÁŘ HODNOTITELE (celkový dojem z diplomové práce, možný praktický přínos, silné a slabé stránky, originalita myšlenek, apod.):*

Celkový dojem z předložené bakalářské práce je velmi pozitivní. Téma bakalářské práce procházelo určitým vývojem, kdy nejdříve se autorka chtěla zaměřit pouze na syndromy vyznačující se poruchami zraku, ale postupně tento záběr rozšířila na všechny mitochondriální patologie s poruchami OXPHOS komplexu. Autorka rovněž pravidelně konzultovala jednotlivé kroky své práce. Vyzdvihnul bych především vysokou odbornost předložené bakalářské práce, která vychází z nastudování velkého množství moderní anglické odborné literatury.

*5. OTÁZKY A PŘIPOMÍNKY DOPORUČENÉ K BLIŽŠÍMU VYSVĚTLENÍ PŘI  
OBHAJOBĚ (jedna až tři):*

Prosím autorku, aby během obhajoby vysvětlila pojem heteroplasmie ve vztahu k výskytu mitochondriálních patologií. Může se stupeň heteroplasmie měnit během života?

*6. NAVRHOVANÁ ZNÁMKA*

Práci doporučuji k obhajobě a navrhuji známku výborně.

Datum: 14. 5. 2013

Edvard Ehler, v. r.