

Posudek na bakalářskou práci	
<input checked="" type="checkbox"/> školitelský posudek <input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: Michaela Schierová Datum: 20.5.2015
Autor:	Barbora Peková
Název práce: <div style="text-align: center;"> Rekombinace mezi genem a pseudogenem pro glukocerebrosidasu jako mechanismus vzniku mutací u Gaucherovy choroby </div>	
<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...) Bakalářská práce je rešerší, která sleduje vztah mezi rekombinačními procesy v lidském genomu a vznikem komplexních mutovaných alel na příkladu genu pro β -glukocerebrosidasu, jehož mutace vedou ke vzniku závažné Gaucherovy choroby. Cílem práce je rovněž vyhodnotit potenciál moderních sekvenačních metod při stanovení frekvence rekombinačních procesů.	
Struktura (členění) práce: Práce splňuje všechny požadavky platné pro bakalářské práce, včetně rozsahu. Vlastní rešerše je rozdělena do mnoha kapitol, u nichž sice není číselně určena hierarchická struktura, ale logicky na sebe navazují.	
Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů? V Seznamu je uvedeno 90 zdrojů, až na řídké výjimky jednotně citovaných. Chybu jsem našla pouze v citaci Lewin <i>et al</i> 2011, kdy u knihy nejsou uvedeny strany a drobnou odchylku od zavedeného způsobu citace u MEDOFF a BAYARD 1954, kdy jsou oba autoři psáni velkým písmem. Chvályhodné je, že si autorka v kapitolách o rekombinaci vzpomněla na práce Batesona, Morgana a Pontecorvo, avšak práce s <i>Aspergillus nidulans</i> není citována. Při citaci prací více autorů se zkratka „ <i>et al</i> “ obvykle píše kurzívou.	
Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány? v práci nejsou výsledky uvedeny	
Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň): Bakalářská práce Barbory Pekové patří mezi nejlepší práce, které jsem četla. Oponentovi je ušetřena práce vypisovat nevhodně zvolené termíny a výroky, naopak se může těšit z absence gramatických chyb. Autorčin styl je zralý a nemám k němu výtky. Text je doplněn 11 obrázky, které vhodně dokumentují text a mají velmi dobrou kvalitu.	

Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

Barbora Peková se velmi dobře vyrovnala s výběrem vhodných zdrojů, jejich logickým uspořádáním i vhodným poměrem rozsahu obecnějších kapitol vůči kapitolám zaměřeným na Gaucherovu chorobu a její dědičnost. Její bakalářská práce má zajímavé téma a rovněž její obsah je velmi kvalitní. Doporučuji proto její práci k obhajobě a hodnotím ji jako výbornou.

Otázky oponenta:

1. Na str. 14 uvádíte, že pro aktivaci β -glukocerebrosidasy je nezbytný saposin C. Jak se projevuje jeho absence? Může jeho zvýšené množství či aktivita suprimovat nedostatek β -glukocerebrosidasy?
2. Kde se v pseudogenu *GBAP* vyskytují předčasné terminační tripletety, pokud mají schopnost inhibovat translaci? (str. 16)
3. Můžete vysvětlit následující výrok? „Firma Rain Dance udává lineární odpověď přístroje až po jednu změnu na 250 000.“ (str.27)
4. Můžete popsat, jak byste nové sekvenační metody použila pro určení frekvence rekombinačních procesů v genu *GBA*? Jaké buňky byste k analýze použila?
5. Jaký význam má charakterizace vzniku patogenních alel genu *GBA* z pohledu terapie?
6. Považují se všechny Rec alely genu *GBA* za vysoce rizikové?

Připomínky:

1. Hollidayovy struktury pravděpodobně nejsou štěpeny restriční endonukleázou, jak v BP uvádíte (str. 5).
2. Na str. 11 je pravděpodobně chyba v počtu primárních oocytů.
3. Orientace pseudogenu *GBAP* vůči genu *GBA* na obr. 8 neodpovídá popisu v textu.(str. 15)
4. Jsou „elk2 a cote1“ ve správném formátu? (str. 15)
5. Z popisu mi není jasné, zda se Alu sekvence vyskytují v genu *GBA* nebo jeho pseudogenu. (str. 16)
6. Termín „těžká“ mutace je lépe nahradit slovy „riziková“ nebo „vysoce riziková“, ev. „zodpovědná za závažnou formu onemocnění“ (str. 21)
7. U práce Jeffreys a May z roku 2004 by bylo vhodné uvést, kterými oblastmi genomu se zabývala a ev. shrnout její výsledky (str. 22). Usuzuji, že je pro další analýzy genu *GBA* podstatná.
8. Na str. 23 je neúplná věta („využita radioaktivní...“) a výjimečně i 2 překlepy.

Návrh hodnocení školitele nebo oponenta

výborně velmi dobře dobře nevyhověl(a)

Podpis školitele/opponenta: