

Posudek na bakalářskou práci	
<input checked="" type="checkbox"/> zkolitel'ský posudek <input type="checkbox"/> oponent'ský posudek	Jméno posuzovatele: Kateřina Hodaňová <hr/> Datum: 1. 6. 2015
Autor: Tereza Kmochová	
Název práce: Současné metody a možnosti výzkumu vzácných geneticky podmíněných onemocnění	
<input type="checkbox"/> Práce je literární rezerzí ve smyslu zveřejněných požadavků (pravidel). <input checked="" type="checkbox"/> Práce obsahuje navíc i vlastní výsledky.	
Cíle práce (předmět rešerše, pracovní hypotéza)	
<p>Cílem práce bylo získat přehled o problematice vzácných nemocí.</p> <p>Studentka měla za úkol definovat skupinu vzácných onemocnění a popsat společenský význam jejich studia. Dále měla popsat základní biologické mechanismy vzniku vzácných geneticky podmíněných onemocnění <u>a v historických souvislostech</u> uvést přehled možností jejich klinické, biochemické a molekulárně genetické charakterizace.</p> <p>V praktické části měla studentka provést bioinformatickou analýzu dat získaných pomocí exomového sekvenování s cílem pokusit se objasnit genetickou příčinu vzácného onemocnění u dvou dětí s poruchou funkce ledvin a psychomotorickým postižením.</p>	
Struktura (plán) práce: Práce je členěna do 12 kapitol včetně úvodu, diskuse, závěru a literatury. Teoretická část je členěna do 7 kapitol a praktickou část popisuje 1 kapitola. Výsledky praktické části jsou zhodnoceny v diskusi.	
Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použit(a) autor(ka) v rezerzi relevantní údaje z literárních zdrojů?	
Práce obsahuje 86 referencí a citací. Většina referencí je relevantních, všechny jsou správně citovány. Studentka prokazatelně zvládla práci s referenčními databázemi a manažery.	
Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány?	
V praktické části pracovala studentka s daty, která byla získána a analyzována v rámci výzkumné činnosti Ústavu dědičných metabolických poruch (ÚDMP). Vlastní bioinformatickou analýzu dat provedla Tereza samostatně podle postupů běžně používaných v ÚDMP. Získané výsledky diskutuje v rozsahu odpovídajícím	

omezené znalosti funkce nalezeného kandidátního genu (pouze 4 citace ve světové literatuře), a v rámci znalostí adekvátních studentce 3. ročníku studia.
Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň): Práce je napsána čtivě, bez formálních chyb.
Splnění cíl práce a celkové hodnocení: Cíle práce byly splněny. Celkově práci hodnotím formou, obsahem i přístupem studentky jako výbornou.
Otázky a připomínky oponenta:
Návrh hodnocení školitele nebo oponenta (bude zveřejněno) <input checked="" type="checkbox"/> výborně <input type="checkbox"/> velmi dobře <input type="checkbox"/> dobře <input type="checkbox"/> nevyhovující(a)
Podpis školitele/opponenta: