

Posudek na bakalářskou práci	
<input checked="" type="checkbox"/> školitelský posudek <input type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: MUDr. Antonín Šípek ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze Datum: 5.9.2017
Autor: Denisa Kovačičová	
Název práce: Molekulární podstata vývojových vad člověka	
<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...)	
<p><i>V úvodu práce uvádí autorka tyto cíle:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>stručné rozdělení vrozených vývojových vad podle jejich mechanismu, četnosti a příčiny vzniku</i> • <i>definovat molekulární podstatu některých onemocnění zastupujících vybrané kategorie genetických příčin a vnějších vlivů</i> 	
Struktura (členění) práce: <i>Práce má 26 stran celkem včetně seznamu referencí. Je členěna do kratší části teoretické, která se věnuje obecné problematice vrozených vad a dále do podrobnější části speciální, kde jsou podrobně probrány molekulární příčiny vzniku thalomidového syndromu, syndromů Potocki-Lupski/Smith-Magenis a chorob ze skupiny tzv. RASopatií. Práce obsahuje rovněž jednostránkový úvod a jednostránkovou diskusi se závěry.</i>	
Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů? <i>Práce cituje celkem 52 literárních pramenů a 4 internetové zdroje. Výběr literatury je jistě reprezentativní, v naprosté většině jsou citovány původní články ze zahraničních periodik. Citovány jsou většinově aktuální – recentní práce, využití starších zdrojů či knih v konkrétních případech je opodstatněné (obecná tvrzení, dříve publikovaná a uzavřená témata). K formátu citací nemám výraznějších připomínek.</i>	
Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány? <i>Není relevantní - Práce je literární rešerší bez vlastních dat.</i>	
Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň): <i>Formální úroveň práce je celkově dobrá, text prakticky neobsahuje pravopisné či typografické chyby. Obrazová dokumentace je převzata z různých zdrojů, tyto zdroje jsou vždy citovány. Méně přehledná je tabulka 2, kde by čtenář jistě uvítal záhlaví s nadpisem. Přestože jde o četný nešvar i impaktovaných publikací k danému tématu, asi bych osobně nekládal (dobové) obrázky obalů léčivých přípravků (Obrázek 8) a využil toto místo spíše pro jiný obrázek s větší informační hodnotou.</i>	

Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

Jako první cíl autorka zmiňuje stručné rozdělení vrozených vývojových vad. Osobně ale úvod hodnotím až jako příliš stručný. Rozdělení vad podle četnosti (příčin) pak v práci není prakticky zmíněné vůbec. Určitě jsem v práci postrádal komplexnější pohled na problematiku extrémně variabilních příčin vrozených vad, který by celou problematiku nastínil podrobněji, nežli se práce dostane k oné speciální části, která se již (podrobně) věnuje jen třem určitým typům diagnóz

Druhý cíl práce – tedy podrobné rozebrání molekulární etiologie vybraných případů vad se naopak jistě povedl, vybrány byly diagnózy související jak s účinkem teratogenu, tak i s chromozomovou aberací respektive bodovými mutacemi Každá z chorob má diskutovaný jak klinický obraz, tak i aktuální poznatky z molekulární etiologie.

Celkově lze konstatovat, že i přes některé připomínky práce splnila vytyčené cíle a lze ji jistě doporučit k obhajobě. Zatímco podrobnému rozboru molekulární etiologie vybraných diagnóz nelze mnoho vytknout – studentka více než dostatečně prokázala schopnost pochopit a zpracovat složitý, anglicky psaný odborný text; ostatní části práce – jako je úvod, který nás na hlavní odbornou část práce má naladit i následné (opravdu velmi stručné) závěry a diskuse jen obtížně zařadili celou problematiku do obširné problematiky biomedicíny. Vzhledem k tomu, že téma se velmi dotýká medicínské problematiky a studentka nestuduje medicínský obor, nevidím tyto připomínky jako zásadní.

Otázky a připomínky oponenta:

Otázky:

1) Rozsah thalidomidové aféry je velmi obtížně uvěřitelný. Zkuste porovnat situaci na počátku 60 let a nyní? Co se změnilo? Předpokládáte, že by mohlo k podobné tragédii opět dojít?

2) V práci zmiňujete, že MLPA je molekulárně cytogenetická metoda. S tím si dovolím polemizovat a zareaguji otázkou – jaké jsou hlavní rozdíly mezi klasickou molekulárně cytogenetickou metodou – FISH a právě MLPA diagnostikou?

3) V úvod jsem nebyl zcela spokojen s vysvětlením pojmů sekvence/asociace/syndrom – Jaký je hlavní rozdíl v patogenezi vzniku sekvence a syndromu?

Návrh hodnocení školitele nebo oponenta

výborně **velmi dobře** dobře nevyhověl(a)

Podpis školitele/opponenta:

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.