

Oponentský posudek na bakalářskou práci Kristiny Řežábkové  
„ATEROSKLERÓZA A GENETICKÝ VLIV POLYMORFISMU V GENU MTHFR ”

Práce má charakter rešerše. Zabývá se objasněním pojmu ateroskleróza a výčtem faktorů, které ji mohou ovlivňovat. Poměrně detailně je popsána struktura a funkce genu MTHFR. Důraz je kladen na polymorfismy v tomto genu, zejména na dva známé a dříve hojně vyšetřované polymorfismy C677T a A1298C. Zmíněn je také polymorfismus G1793A. Poslední kapitoly jsou věnovány problematice homocysteinu.

Autorka zvolila poměrně aktuální téma. Práce je psána srozumitelně, hezky a čtivě. Jednotlivé kapitoly na sebe logicky navazují. Struktura je tradiční a rozsah práce optimální. Velmi kladně hodnotím literaturu a práci s ní. Autorka použila 94 publikací a několik internetových zdrojů. Práce je vhodně doplněna obrázky a tabulkami.

Na několika místech není v pořádku formátování. Nepovažuji to za zásadní chybu. Jen bych rád upozornil, že chyby takového charakteru jsou zbytečné, stejně tak jako občasný překlep či chyby v interpunkci.

Mám následující připomínky a dotazy:

- 1) V práci nejsou zmíněny možnosti testování polymorfismů v genu MTHFR. U jakých indikací je vhodné toto testování provádět? Jaký má autorka názor na testování MTHFR a obecně na genetická testování?
- 2) Práce má teoretický charakter. Věděla by autorka alespoň jednu laboratorní metodu pro detekci mutací v genech?
- 3) Proč jsou polymorfismy v genu MTHFR ve sledovaných populacích poměrně rozšířené?
- 4) Na jaká další onemocnění, kromě zmiňovaných v práci, mohou mít vliv mutace v genu MTHFR?
- 5) Mohla by autorka upřesnit informaci ohledně mutací v exonu 1, především tvrzení, že nekóduje žádnou sekvenci (str. 17)?
- 6) Oficiální zkratky genů je doporučováno oddělovat kurzívou.

Celkově hodnotím práci jako vydařenou. Autorce se podařilo podat stručný a výstižný přehled problematiky. Práce má pouze drobné formální a jazykové nedostatky. Některé pasáže mohly být trochu více rozvedeny a upřesněny.

Práci doporučuji k obhajobě a navrhuji stupeň výborně minus.

V Českých Budějovicích, 16.5.2017

Ing. Tomáš Nix, Ph.D.

