

POSUDEK BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Jméno a příjmení studenta: **Aneta Bláhová**

Studijní obor: **Specializace ve zdravotnictví**

Oponent bakalářské práce: MUDr. Martina Langová, Ph.D.

Katedra/ ústav: **Oddělení lékařské genetiky: Thomayerova nemocnice**

Název bakalářské práce: **Genetické poruchy pigmentace kůže**

- Volba tématu:
1. Mimořádně aktuální
 2. Aktuální pro danou oblast
 3. Užitečné a prospěšné
 4. Standardní úroveň
 5. Neobvyklé
- Cíl práce a jeho naplnění:
1. Vhodně zvolený cíl, který byl naplněn
 2. Vhodně zvolený cíl, který byl částečně naplněn
 3. Vhodně zvolený cíl, který nebyl naplněn
 4. Nevhodně zvolený cíl
- Struktura práce:
1. Originální – zdařilá
 2. Logická – systémová
 3. Logická – tradiční
 4. Pro dané téma nevhodná
- Práce s literaturou:
1. Vynikající, použity dosud neběžné prameny
 2. Velmi dobrá, použity nejnovější dostupné prameny
 3. Dobrá, běžně dostupné prameny
 4. Nedostatečná – s ohledem na požadovaný počet nebo kvalitu
- Vybavení práce (data, tabulky, grafy, přílohy):
1. Mimořádné, funkční
 2. Velmi dobré, funkční
 3. Odpovídá nutnému doplnění textu
 4. Nedostačující
- Přínosy bakalářské práce:
1. Originální, inspirativní názory
 2. Ne zcela běžné názory
 3. Vlastní názor argumentačně podpořený
 4. Vlastní názor chybí
- Uplatnění bakalářské práce v praxi a ve výuce:
1. Práci lze uplatnit v praxi
 2. Práci lze uplatnit ve výuce
 3. Vhodná pro publikování
 4. Práci nelze příliš využít ani v praxi ani při výuce
- Formální stránka:
1. Výborná
 2. Velmi dobrá
 3. Přijatelná
 4. Nevyhovující

- Jazyková stránka:
1. Stylistika a) výborná
b) velmi dobrá
c) dobrá
d) nevyhovující
 2. Gramatika a) výborná
b) velmi dobrá
c) dobrá
d) nevyhovující

Zásadní připomínky k bakalářské práci:

1. nemám
2. mám tyto:

Pravopisné chyby, věty, které (zřejmě po překladu z angličtiny) nedávají smysl, některé věcné chyby – viz komentář níže.

Slovní hodnocení dle struktury práce (vyjádřete se prosím k jednotlivým částem práce: teoretická část, metodologie, výsledky, diskuze, závěr):

Teoretická část:

Přehledná a logická v kapitolách 1. „Úvod“ a 2. „Kůže“. V kapitole 3. „Genetika“ jsou sice uvedeny chromozomové strukturní aberace, ale chybí genové mutace.

V kapitole 4 „Autoimunitní reakce“ je zřejmě omylem dvakrát uveden název 4.3.1.

„Orgánově specifická autoimunitní onemocnění“, místo „Orgánově lokalizovaná“

Kapitoly 5-8 U Morbus Darier autorka vyšetřovala gen ATP2A2, který je i podle uvedeného obr. 7 na straně 21 lokalizován na 12. chromozomu. Z logiky věci vyplývá, že se nemůže jednat pouze o X dominantní chorobu.

Metodologie:

Kapitola „Metodika“ je zpracovaná velice podrobně ve všech krocích včetně úskalí, která musela autorka při své práci překonávat.

Výsledky:

Prezentace výsledků je přehledná, graficky velmi dobře provedená.

Diskuze:

Autorka v diskuzi zohledňuje genetické i zevní faktory rozvoje studovaných chorob i přidružená onemocnění, která mohou jejich průběh ovlivňovat. Shrnuje metodické postupy včetně technických obtíží, které bylo potřeba vyřešit.

Závěr:

Autorka sice neprokázala kauzální mutaci (patogenní variantu) ve vyšetřovaných genech u žádného z probandů, ale při své práci realizovala celý laboratorní diagnostický proces, což jí přineslo cenné zkušenosti.

V použité literatuře (str. 41) chybí Exner (1980).

Téma práce je originální, ale také obtížné. Autorce přeji, aby v něm nadále úspěšně pokračovala.

Práce splňuje základní požadavky kladené na tento typ prací, a proto ji doporučuji k ústní obhajobě:

1. ano
2. ne


Navrhovaná klasifikace:

1. výborně
2. velmi dobře
3. dobře
4. nevyhověl

Otázka k ústní obhajobě práce:

Je v lidském karyotypu centromera vždy uprostřed chromozomu? Co se stane při dělení buňky s chromozomem, kterému centromera chybí?

Datum: 20. 05. 2019

Podpis oponenta bakalářské práce..... 

MUDr. Langová Martina, Ph.D

04	THOMAYEROVA NEMOCNICE	
005	PRAHA 4 - KRČ, VÍDEŇSKÁ 800	
337	Lékařská genetika tel. 261 083 760	odbornoat: 208

