

**POSUDEK BAKALÁŘSKÉ PRÁCE**

*Jméno a příjmení studenta:* Iveta Marková  
*Studijní obor:* **Zdravotní laborant**  
*Oponent bakalářské práce:* Mgr. Ondřej Scheinost  
*Katedra/ ústav:* ULZ  
*Název bakalářské práce:* Sekvenování genů u pacientů s karcinomem v rodinné anamnéze

- 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:**

Jako zásadnější připomínku jsem zvolil dva aspekty: Je škoda, že studentka v práci, která má v názvu „Sekvenování genů...“ opravdu nesekvenovala, využívala externí služby mezinárodní sekvenační laboratoře; jak ale plyne z popisu práce v laboratoři ZSF JCU, tato laboratoř kapilární elektroforézu ve výbavě nemá a s možností sekvence na místě se od začátku nepočítalo. Druhá poznámka směřuje k opakovanému označování sekvenovaných exonů (dokonce i v nadpisech) jako BRCA2 exon 10/4 a exon 11/12. Já jsem takové exony skutečně hledal všude a ani google takové exony nezná. Až v závěru (na str. 45) vyplyne (ale studentka to nikdy nenapiše), že se jedná o pracovní označení částí daného exonu, který je používán v konkrétní laboratoři. Tedy pro pořádek, exon 10/4 ani 11/12 u BRCA2 neexistuje).

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

Práce je přiměřeně rozsáhlá, má standardní členění, které svým obsahem respektuje. Použité literatury je dostatek, citována je bezchybně, oceňuji správně citované internetové odkazy, které představují validní odborné zdroje.

Práci jsem začal číst trochu s rozpaky, nacházely se zde některé nepřesnosti (např. ne vždy jasný rozdíl mezi termíny vrozený – genetický – hereditární), rozdělení mutagenních faktorů apod. Stejně jsem nemohl minout vysloveně chybná tvrzení, která vznikla jako snaha vysvětlit některé jevy bez respektování souvislostí – např. na str. 12 je vysvětlen vznik druhého zásahu v somatickém genomu také nondisjunkcí v 1. MEIOTICKÉM dělení vedoucí k vrozené uniparentální disomii; tvrzení o závislosti délky fragmentu na koncentraci DNA při elektroforéze na str. 42, definice osteomu na str. 26 apod.). Někdy je znát, že autorka vršila za sebou množství informací z různých zdrojů, některá tvrzení se opakují na více místech jedné kapitoly. Také již pár let označujeme změny oproti publikované standardní sekvenci jak varianty, nikoliv mutace.

Na druhou stranu oceňuji ucelený pohled na problematiku hereditárních malignit, zejména oddíly věnované klinické genetice a definici rizika pacientů jsou zdařilé. Také se postupně ukázalo, že hlavní těžiště práce je práce se sekvenčními daty, vyhledávání a hodnocení mutací. Až po přečtení práce jsem ocenil úsilí autorky, která se zcela samostatně prokousávala složitou a velice aktuální problematikou, sama se za pochodu učila pracovat s programem BioEdit, zapojila textový editor a zorientovala se ve složité databázové struktuře ncbi.nih.gov i množstvím konkrétních aplikací; v tu chvíli jsem jí „odpustil“ některá nepřesná či populárnější vyjádření (i když „okometricky“ by na str. 43 hodnotit nemusela ☺). Rovněž oceňuji rozsáhlou diskusi, kde autorka kriticky hodnotila své vlastní závěry stejně jako různá stanoviska obsáhlých studií.

Nakonec autorka dokázala nabitými zkušenostmi nalézt a charakterizovat intronovou benigní variantu i patologickou variantu se závažným dopadem do života celé rodiny. K těmto výsledkům navíc dospěla pomocí vlastní práce v laboratoři.

Práci hodnotím je dobrý informační zdroj s množstvím překvapivých a aktuálních podrobností, taktéž jako doklad o houževnatosti a nezdolnosti autorky.

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:

- Vysvětlete prosím zdánlivý rozpor v tom, že recesivní mutace tumor-supresorových genů způsobují autozomálně dominantní dědičnost hereditárních maligních syndromů?
- Na str. 40 tvrdíte, že sekvenční reakce je vlastně PCR, která je na určitém místě ukončena. I přes jistou symboliku s tímto tvrzením nesouhlasím (nehleďte na chybný název obrázku 13 od f. MERCK) – můžete stručně vysvětlit rozdíl PCR a sangerovskou sekvenční reakcí (např. co se týče počtu cyklů)?

Datum: 20. 6. 2020

Podpis oponenta bakalářské práce

