JIHOČESKÁ UNIVERZITA V ČESKÝCH BUDĚJOVICÍCH
Zdravotně sociální fakulta

POSUDEK BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Jméno a příjmení studenta: Renata Holoubková
Studijní obor: Zdravotní laborant
Oponent bakalářské práce: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D.
Katedra/ ústav: ÚLZ
Název bakalářské práce: Sekvenování genu *ALAS2*

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:

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

Studentka se v teoretické části práce věnovala základním genetickým pojmům, genu *ALAS2* a jeho klinickému významu, docela podrobně popsala erytropoetickou protoporfyrii a sideroblastickou anemii. Škoda, že nikde v práci nejsou uvedeny konkrétní mutace v genu *ALAS2*, alespoň ty nejvýznamnější. V kapitole použitá literatura je pak uvedeno 75 zdrojových publikací. Jedná se především o cizojazyčnou odbornou literaturu, takže práce s literaturou byla uspokojující. Slabinou teoretické práce je její slohová stránka. Praktická část je napsána srozumitelně a přehledně. Vybraná skupina analyzovaných jedinců není blíže specifikována z hlediska kliniky a rodinné anamnézy, zřejmě se jednalo o dobrovolníky a pak děti z Českobudějovicka a Karvinska u nichž chybí jakákoli specifikace výběru pro projekt. Výběr jedinců byl tedy zcela náhodný a to odpovídá také výsledkům. Metodika a výsledky jsou popsány pečlivě a přehledně. U postupu PCR (kapitola 7.4.3 mi chybí typ MaterMixu). Diskuse je zaměřena zcela na technickou stránku sběru a analýzy vzorků. I když nebyly nalezeny žádné mutace, mohla studentka v diskuzi zmínit jiné práce, které mutace v genu *ALAS2* našly. Obrázek 23 a tabulku 11 bych spíše přesunula do výsledků, do diskuse dle mého názoru nepatří. Prakticky studentka zvládla metody izolace DNA z bukálních stěrů (a to u všech vzorků), přípravu a provedení PCR, elektroforézu, přečištění PCR produktů a přípravu PCR produktu pro sekvenaci v externí laboratoři. Následně si osvojila také analýzu získaných sekvencí v programu BioEdit a práci s genovou databází NCBI.

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:

1. U jaké skupiny jedinců by jste očekávala mutace v genu *ALAS2* a s jakou frekvencí?
2. Byl tento gen testován v české populaci a s jakými výsledky?
3. Proč nebyla zopakován odběr primárních vzorků u jedinců, u kterých byla slabá koncentrace DNA?
4. Proč jste nevyhodnotila více vzorků, pokud to bylo možné?

Datum: 23. 5. 2021 Podpis oponenta bakalářské práce.....