

## POSUDEK BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

- Jméno a příjmení studenta:* Kristýna Krupilová  
*Studijní obor:* Zdravotní laborant  
*Oponent bakalářské práce:* Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D.  
*Katedra/ústav:* ÚLZ  
*Název bakalářské práce:* Sekvenování genu *ORMDL3*
- 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 genu *ORMDL3* a jeho klinickému významu. Škoda, že v práci nejsou uvedeny konkrétní mutace v genu *ORMDL3*, alespoň ty nejvýznamnější, které jsou asociovány s uvedenými onemocněními. V kapitole použitá literatura je pak uvedeno 64 zdrojových publikací. 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 a proto je těžké diskutovat zjištěné výsledky. Výběr jedinců byl zřejmě zcela náhodný. Metodika a výsledky jsou popsány přehledně. V kapitole Pracovní postup (kapitola 9.4.4) mi chybí typ MaterMixu. Diskuse je zaměřena především na technickou stránku sběru a analýzy vzorků. Dle autorky byla nalezena mutace, která se opakovaně vyskytovala ve všech třech souborech, v tomto případě mohla studentka v diskuzi zmínit jiné práce, kdy se mutace v tomto genu také našly. Prakticky studentka zvládla metody izolace DNA z bukových stěrů (bohužel ne 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. Proč nebyla zopakován odběr primárních vzorků u jedinců, u kterých byla slabá koncentrace DNA?
2. Proč jste nevyhodnotila více vzorků, pokud to bylo možné?
3. U jaké skupiny jedinců by jste očekávala mutace v genu *ORMDL3* a s jakou frekvencí?
4. Byl tento gen testován v české populaci a s jakými výsledky?
5. Vysvětlíte pojem mutace a polymorfismus.
6. Jedná se v případě vašeho nálezu NM\_001320801.2:g.425A>G o mutaci nebo polymorfismus a jaký je její předpokládaný význam (rizikový/protektivní)?
7. Jak se tato mutace projeví během transkripce?

Datum: 23. 5. 2021

Podpis oponenta bakalářské práce.....

