

P O S U D E K B A K A L Á Ř S K É P R Á C E

Jméno a příjmení studenta:	Miroslava Kříhová
Studijní obor:	Zdravotní laborant
Oponent bakalářské práce:	Petr Kuglík
Katedra:	
Název bakalářské práce:	Použití metody MLPA pro stanovení nebalancovaných změn
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 tradiční 5. 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. Slabá, zastaralé prameny
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:

Bakalářská práce se zabývá využitím metody MLPA v laboratorní diagnostice nebalancovaných chromozomových změn vyšetřovaných na OLG FN v Českých Budějovicích. Autorka popisuje teoretický princip metody MLPA i její využití při detekci mutací v genech BRCA1,2, při vyšetřování mikrolelečných syndromů i analýze příčin mentálních retardací jak je prováděno na pracovišti v ČB. Z toho pohledu je tato práce užitečná a prospěšná. Z hlediska formálního práce však obsahuje dosti nepřesností, překlepů, autorka se neobtěžovala ani přeložit do češtiny zkratky či názvy jednotlivých chorob (např. Tab. 1). Seznam literatury obsahuje celkem 39 citací, převážně jsou to ovšem převzaté informace z internetu, některé ale vzbuzují pochyby (např. cit. 39 – autorka studovala tento zdroj v polštině?), navíc např. cit. 19 není zapsaná správně, Genetiku nepřekládala dr. Matalová, ale kolektiv autorů. Obrázky jsou popisované jednou v češtině, poté v polštině a angličtině.

Jako jeden z přínosů práce (str. 1) si autorka vytyčila porovnat tuto metodu s dalšími technikami používanými v lékařské genetice. Tento záměr je jistě logický – výhody a nevýhody jednotlivých technik předurčují jejich využití v laboratorní diagnostice. Na druhé straně ověřovat hypotézu...že „metoda je schopna plnit své cíle a je využívána v lékařské genetice“... považuji u metody používané v laboratořích od roku 1985 za poněkud zbytečné.

Bohužel, porovnání metody MLPA s ostatními diagnostickými metodami, což bych považoval za vrchol práce, není v této studii příliš dobře zpracováno. Vlastním experimentálním výsledkem je srovnání nálezu aberací pouze u jednoho pacienta vyšetřeného pomocí techniky MLPA a array-CGH a srovnání obecných charakteristik obou metod. Metoda array-CGH a její rozlišení navíc závisí na použitém DNA mikročipu – což je zásadní – a což není vůbec konkretizováno v Tab. V. K hlubšímu srovnání výhod a nevýhod jednotlivých metod chybí vyhodnocení nálezů na více pacientech, což by kvalitu práce podstatně zvýšilo. Z tohoto důvodu by mně zajímalo – **otázky k ústní obhajobě:**

- a) jaké jsou zkušenosti se záchyty aberací např. u souboru pacientů s mentálními retardacemi vyšetřenými pomocí MLPA a array-CGH na pracovišti v ČB?

- b) jaký je laboratorní algoritmus vyšetřování pacientů s mikrodelečnými syndromy či mentálními retardacemi v ČB (čili, který test se používá jako první - FISH, MLPA, array-CGH? a jaká jsou mezinárodní doporučení?)
- c) jaký je základní rozdíl mezi vyšetřením chromozomových aberací prováděným pomocí techniky MPLA a array-CGH?
- d) může autorka blíže objasnit, co rozumí pojmy velké a malé chromosomové aberace, str. 7?

Práci splňuje základní požadavky kladené na tento typ práce, a proto ji doporučuji k ústní obhajobě.

Navrhovaná klasifikace: dobře

V Brně 31.8.2015

doc. Petr Kuglík, CSc.

ÚEB PřF MU Brno