

**UNIVERZITA KARLOVA**  
**FARMACEUTICKÁ FAKULTA V HRADCI KRÁLOVÉ**

Katedra biochemických věd

Studijní program: Laboratorní diagnostika ve zdravotnictví (LDZ)

**Posudek oponenta bakalářské práce**

Rok obhajoby: 2023

Autor/ka práce: **Andrea Moravčíková**

Vedoucí práce: prof. PharmDr. Martin Beránek, Ph.D.

Konzultant/ka:

Oponent/ka: doc.Ing.Petra Matoušková, Ph.D.

Název práce: **ONEMOCNĚNÍ VÁZANÁ NA EXPANZI TRINUKLEOTIDOVÝCH REPETIC**

Rozsah práce: 47 stran, 13 obrázků, 1 tabulek, 32 citací

**Hodnocení práce:**

- |  |             |
|--|-------------|
| a) Aktuálnost/ originalita tématu:                             | výborná     |
| b) Odborná úroveň zpracování:                                  | výborná     |
| c) Přehlednost a srozumitelnost textu:                         | výborná     |
| d) Výstižnost a adekvátnost závěrů:                            | výborná     |
| e) Splnění cílů práce:   | výborné     |
| f) Množství a aktuálnost literárních odkazů:                   | výborné     |
| g) Jazyková úroveň (stylistická a gramatická úroveň):          | velmi dobrá |
| h) Formální úroveň práce (členění textu, grafické zpracování): | výborná     |

Případné poznámky k hodnocení:

Předložená bakalářská práce obsahuje přehled geneticky podmíněných onemocnění, které jsou způsobeny expanzí trinukleotidových repetit, včetně přehledu metodik pro jejich stanovení.

Práce je zpracována srozumitelně, s adekvátním členěním. Vytknout mohou pouze četnost překlepů, které ale nesnižují odbornost textu.

Dotazy a připomínky:

Připomínky:

- Obrázky se popisují pod obrázkem.

Dotazy:

Jaká je pravděpodobnost při X vázaném onemocnění v případě, že je nemocný otec a matka není ani přenašečkou, že se narodí zdravý syn? A že bude dcera přenašečka?

Proč je při Sangerově sekvenování po zabudování ddNTP (dideoxynukleotidu) zastavena syntéza vlákna DNA?

Jaké metody stanovení trinukleotidových repetit se konkrétně používají ve Fakultní nemocnici Hradec Králové? Jsou některá stanovení testována přímo nebo pouze jako indikativní vyšetření?

Vzhledem k tomu, že některá z těchto onemocnění se statisticky nemusí projevit, je jejich stanovení určitě otázkou etiky, máte nějaký názor na tuto problematiku?

**hodnocení, práce je: výborná**

**k obhajobě: doporučuji**

V Hradci Králové

15. září 2023

podpis oponenta/ky