

<b>Posudek na bakalářskou práci</b>	
<input checked="" type="checkbox"/> školitelský posudek <input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	<b>Jméno posuzovatele:</b> <b>MUDr. Antonín Šípek, Ph.D.</b>
Datum: 21.5.2024	
<b>Autor: Patricie Koplíková</b>	
<b>Název práce: Uniparentální disomie v lidském karyotypu</b>	
<input checked="" type="checkbox"/> Práce je literární rešerší ve smyslu zveřejněných požadavků (pravidel). <input type="checkbox"/> Práce obsahuje navíc i vlastní výsledky.	
<b>Cíle práce (předmět rešerše, pracovní hypotéza...)</b>	
<p>Cílem práce je literární rešerše se zaměřením na uniparentální disomii, mechanismy jejího vzniku, možnosti vyšetření a vybrané klinické syndromy s tímto mechanismem spojené.</p>	
<b>Struktura (členění) práce:</b>  Práce má logické členění rešeršního typu bakalářské práce, obsahuje úvod, vlastní obsahovou část členěnou do odpovídajících celku a závěr. Práce má celkem 40 stran z toho je 22 obsahových.	
<b>Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů?</b>	
<p>Práce odkazuje na více jak 100 různých zdrojů, výběr zdrojů je relevantní, vzhledem k šíři tématu a rozebrání problematiky uniparentální disomii z různých úhlů pohledu je vysoký počet referencí jistě adekvátní. U historických poznatků jsou (správně) citovány primární zdroje.</p>	
<b>Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány?</b>	
<p>Práce neobsahuje vlastní výsledky.</p>	
<b>Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň):</b>	
<p>Formální úroveň práce je velmi dobrá, prakticky neobsahuje „klasické“ chyby v oblasti typografie či práce se zdroji. Odborná terminologie v oblasti laboratorní i lékařské genetiky je používána správně, i popisy klinických syndromů jsou velmi přesné se zaměřením na relevantní a významné projevy.            Za této situace prakticky není prostor pro náměty ke zlepšení, snad jen rozsáhlou tabulku 1 na stránce 12 bych doporučil příště řešit jinak (rozdělit) aby nebylo roztažení přes celou stránku na úkor čitelnosti.</p>	

**Splnění cílů práce a celkové hodnocení:**

Vytyčený cíl rešerše na dané téma práce jistě splnila. Formální úroveň práce je vysoce kvalitní, v případě úspěšné obhajoby tak navrhuji nejlepší možné hodnocení.

**Otázky a připomínky školitele/oponenta:**

V práci jsou detailně pospány možné mechanismy vzniku uniparentální disomie (UPD). Některé běžné metody cytogenetického vyšetření, avšak nemusí (při normálním karyotypu) odhalit. Kdy je například v rámci prenatalní diagnostiky vysloveno podezření na UPD a je indikováno specializovanější vyšetření?

Pokud je vysloveno podezření na Angelmannův syndrom, jaké genetické laboratorní vyšetření je možné pro ověření podezření použít? Jakou strategii pro jejich pořadí by bylo vhodné zvolit?

Proč je v rámci rutinní cytogenetické diagnostiky tak často využíváno metody array-CGH, ačkoliv neumí UPD odhalit? Jaký je Váš názor?

**Návrh hodnocení:**

výborně    velmi dobře    dobře    nevyhověl(a)

**Podpis školitele/oponenta:**

Instrukce pro vyplnění:

- Prosíme oponenty i školitele o co nejstručnější a nejvýstižnější komentáře k jednotlivým bodům (dodržujte rozsah), tučně vyznačené rubriky jsou povinnou součástí posudku.
- Posudek se odevzdává (zasílá) v elektronické podobě ve Wordu nebo **PDF/A nejpozději do 27.5. 2024** na adresu [petr.sedlak-uk-prf@seznam.cz](mailto:petr.sedlak-uk-prf@seznam.cz) (pro účely zveřejnění na internetu pro studenty), a dále podepsaný v 1 výtisku (jako součást protokolu o obhajobě) na adresu:
- doc. RNDr. Petr Sedlak, Ph.D.  
Katedra antropologie a genetiky člověka  
Univerzita Karlova, Přírodovědecká fakulta  
Viničná 7  
128 44 Praha 2  
Česká republika