

Posudek na bakalářskou práci	
<input type="checkbox"/> školitelský posudek <input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: Mgr. Lenka Nosková, Ph.D. <hr/> Datum: 19.8.2024
Autor: Nikola Hrabánková	
Název práce: Nesvalové poškození tkání spojené s mutacemi v myotubularinu MTM1.	
<input checked="" type="checkbox"/> Práce je literární rešerší ve smyslu zveřejněných požadavků (pravidel). <input type="checkbox"/> Práce obsahuje navíc i vlastní výsledky.	
Cíle práce (předmět rešerše, pracovní hypotéza...)	
<p>Předmětem literární rešerše je sumarizace současného stavu vědění o rodině myotubularinů s důrazem na charakteristiku genu a proteinu MTM1 a jeho roli ve fyziologii a patofyziologii. Práce se dále zabývá popisem X-vázané myotubularinové myopatie asociované s patogenními variantami v <i>MTM1</i> a přináší přehled postižení dalších tkání u jedinců nesoucích tyto varianty.</p>	
Struktura (členění) práce: <p>Práce je členěna do osmi kapitol, popisuje nejprve obecně rodinu myotubularinů, jejich strukturu a asociace se známými onemocněními, dále mechanismus jejich enzymatické funkce a roli ve vezikulárním transportu. V další části se práce zabývá důkladněji charakteristikou onemocnění X-vázané myotubularinové myopatie, patogenezí, korelací genotypu a fenotypu, zmiňuje také současný stav výzkumu léčby. V poslední části jsou zmíněny projevy onemocnění v dalších typech tkání kromě svalu. Práce má 34 stran a obsahuje 88 citací.</p>	
<p>Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů?</p> <p>Citace v některých případech nejsou adekvátní – například v úvodu je při konstatování souvislosti genetických onemocnění s mutacemi v genech kódujících enzymy citována souhrnná práce o myotubularinech. Některé literární zdroje mohly být výrazně lépe využity: v úvodu kapitoly o X-vázané myotubularinové myopatii je zmiňováno, že bylo identifikováno více než 245 různých mutací v <i>MTM1</i> s odkazem na práci Kušíková et al, 2023. Tato práce dále podává ucelený přehled o typu variant a korelaci genotyp-fenotyp všech těchto variant a měla být využita i pro tento účel pro porovnání s podrobně referovanou prací Bhattacharyya et al, 2023, popisující <i>in vitro</i> charakterizaci některých variant.</p>	
<p>Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány?</p> <p>Práce neobsahuje vlastní výsledky.</p>	
Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň): <p>Formální úroveň práce je velmi dobrá, text je gramaticky správný a obsahuje jen minimum překlepů. Obrázky jsou kvalitní a přehledné. Ze stylistického hlediska je v textu rušivé nadužívání uvozovacích vět typu „jak již bylo dříve uvedeno“, „jak již</p>	

bylo zmíněno“. Některé pasáže trpí neobratností překladu, hledání správné české terminologie u odborného textu je ale nejen pro studenty často velmi náročné.

Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

Cíle práce byly splněny – práce přináší literární přehled o rodině myotubularinů a o onemocněních spojených s patogenními variantami v genech, které myotubulariny kódují. Formální úroveň práce je dobrá. Hlavním nedostatkem práce je nedostatečné využití literárních zdrojů ve smyslu jejich syntézy a porovnání. Z tohoto důvodu navrhuju hodnocení „velmi dobře“.

Otázky a připomínky oponenta:

V práci je zmíněno, že heterozygotní přenašečky patogenních variant v *MTM1* mohou mít symptomy onemocnění, a to i takové, jaké nejsou pozorovány u postižených mužů. Jak lze tento jev vysvětlit?

Jakými způsoby lze u pacienta potvrdit diagnózu X-vázané myotubularinové dystrofie?

Návrh hodnocení školitele nebo oponenta (bude zveřejněn)

výborně velmi dobře dobře nevyhověl(a)

Podpis školitele/opponenta: