

Posudek na bakalářskou práci	
<input type="checkbox"/> školitelský posudek <input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: RNDr. Hana Štufková, Ph.D. Datum: 28.8.2024
Autor: Soňa Koníčková	
Název práce: Patofyziologické dopady poruch mitochondriální F_1F_0 ATP syntázy (Patho-physiological consequences of mitochondrial F_1F_0 ATP synthase disorders)	
<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>Cílem bakalářské práce bylo shrnout dosavadní poznatky o poruchách ATP syntázy nalezených u pacientů se zaměřením na popis dopadu těchto poruch na mitochondriální energetický metabolismus.</p>	
Struktura (členění) práce: Předkládaná práce je dobře členěna a kapitoly na sebe logicky navazují. Lepší přehlednost, by zajistilo číslování kapitol a podkapitol.	
Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerší relevantní údaje z literárních zdrojů? V předkládané práci jsou shrnuty poznatky ze všech relevantních zdrojů. Práce obsahuje 138 citací, z nichž pouze šest nejsou primární publikace. Pouze na straně 19 je uveden zdroj chybně: „ <i>Všechny popsané mutace se týkají pouze proteinů ATPAF2 a TMEM70, v jiných asistujících faktorech (ATPAF1, FMC1, TMEM242) zatím žádné mutace u lidí objeveny nebyly (MITOMAP: A Human Mitochondrial Genome Database., 2024).</i> “ Databáze MITOMAP neeviduje patogenní varianty v jaderných genech, což <i>ATPAF1, FMC1</i> i <i>TMEM242</i> jsou.	
Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány? Práce je literární rešerší a neobsahuje vlastní experimentální výsledky.	
Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň).	
Práce je čtivá bez gramatických chyb a pouze s minimem překlepů. U obrázků 2, 3 a 4 není uveden zdroj nebo program, ve kterém byl obrázek vytvořen. V textu na straně 6 bylo pro komplex IV použito označení cytochrom c:dioxid oxidoreduktáza, které se v textu dále nevyskytuje a je použito ustálenější označení cytochrom c oxidáza (str. 14).	
Splnění cílů práce a celkové hodnocení:	
Předkládaný text splnil všechny požadavky kladené na bakalářskou práci, jedná se o	

podrobný souhrn dosavadních poznatků o poruchách ATP syntázy. Práce splňuje vytyčený cíl a hodnotím ji výborně.

Otázky a připomínky oponenta:

1. Na straně 8 autorka píše: „*Všechny nahlášené mutace způsobující mitochondriální onemocnění shromažďuje databáze MITOMAP (MITOMAP: A Human Mitochondrial Genome Database., 2024), ne všechny objevené mutace jsou však potvrzené coby patogenní.*“ Jaká kritéria musí splňovat varianta, aby byla hodnocena jako patogenní?
2. Které pacientské buňky nebo tkáně se standardně používají pro stanovení hladiny heteroplazmie v klinické praxi?
3. Jak jsem již bylo uvedeno v databázi MITOMAP je popsán přehled pouze variant v mtDNA. Kde by si autorka ověřila, že v genech *ATPAF1*, *FMC1* ani *TMEM242* nebyly dosud popsány žádné patogenní varianty? Jaké zdroje a databáze by využila?
4. V závěru autorka píše (str. 25): „*V budoucím výzkumu by bylo vhodné se věnovat podrobnějšímu studování buněčného fenotypu objevených patogenních variant pro lepší pochopení fungování mitochondrie a zjištění mechanismů, jak se v buňce obnovuje metabolická homeostáza.*“ Bude se autorka v budoucí diplomové práci věnovat studiu tohoto tématu? Popřípadě v kterém genu a na jakém modelu bude patogenní varianty studovat?

Návrh hodnocení školitele nebo oponenta (bude zveřejněn)

výborně velmi dobře dobře nevyhověl(a)

Podpis školitele/opponenta: