

Posudek na bakalářskou práci	
<input type="checkbox"/> školitelský posudek <input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: RNDr. Pavlína Daňková, Ph.D. <hr/> Datum: 17.1.2025
AUTOR:	
KRISTÝNA SLUKOVÁ	
Název práce:	
ASOCIACE NEUROPSYCHIATRICKÝCH PORUCH S NUMERICKÝMI ABERACEMI GONOSOMŮ	
<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>Předkládaná práce si klade za cíl na základě současných poznatků zmapovat souvislost mezi neuropsychiatrickými poruchami a gonosomálními aneuploidie a zhodnotit, zda právě tyto změny karyotypu mohou být příčinou manifestace schizofrenie, deprese, poruchy pozornosti s hyperaktivitou a poruch autistického spektra.</p>	
Struktura (členění) práce:	
<p>Členění práce je standardní: abstrakt, klíčová slova a seznam zkratk (v ČJ a ANJ) jsou následovány 4 kapitolami, které se po krátkém úvodu postupně věnují nastíněné problematice. Práci uzavírá závěr a seznam použitých literárních zdrojů.</p>	
Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů?	
<p>Autorka v rámci studia problematiky využila téměř 130 literárních pramenů a 1 internetový odkaz; z nich 9 je z posledních 5 let. Přehledové články nejsou v seznamu označeny. Použité prameny jsou relevantní.</p> <p>Citování v textu je v podstatě jednotné, jen výjimečně se objevují drobná pochybení. Citování v seznamu literatury po formální stránce shledávám bezproblémové. Studie Bruining, H. et al., 2009 je v textu uvedena s nesprávným rokem; občas se objevuje jediná citace a to až na samotném konci odstavce – citovány by měly být všechny informace hned po svém uvedení v textu; když je citováno review, měl by o tom být čtenář informován. V kap. 4.6 je pravděpodobně překlep: „Studie byla provedena v roce 2015 a bylo studováno 498 pacientů (Wong et al., 2014)“.</p>	
Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány?	
-	
Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň):	
<p>Formální úroveň práce je přiměřená. Po jazykové stránce hodnotím pozitivně naprosté minimum prohrěšků proti gramatickým pravidlům a celkem málo překlepů. Problematictější je ale práce s odbornými gen. termíny. Místy jsou používána slova nevhodná pro odborný text (např. holčičky). Občas jsou použity neobratné nebo ne úplně vhodné formulace (např. „Při <u>hromadných studiích</u> pacientů se schizofrenií“ (str. 16); „... některé vzácné jednonukleotidové varianty a indely jsou spojeny s podobným rozsahem výsledků“ (str.10), ...)</p> <p>Text práce neobsahuje tabulky ani obrázky či schémata. Zkratky není třeba v textu vysvětlovat opakovaně. V seznamu zkratk chybí zkratky genů. Některé zkratky genů uvedené v textu nejsou nikde vysvětleny. Názvy genů nejsou vždy psány kurzívou.</p>	
Splnění cílů práce a celkové hodnocení:	

Předkládaná bakalářská práce splnila vytčený cíl a splňuje nároky kladené na práce tohoto typu; bakalářskou práci Kristýny Slukové doporučuji k obhajobě. Autorka zpracovala rozsáhlé množství odborných zdrojů, ale nevytěžila je (a potenciál tématu) na maximum (více v připomínkách oponenta). S ohledem na výše uvedené navrhuji hodnotit BP stupněm dobře.

Připomínky a podněty oponenta:

Oceňuji snahu autorky dohledat funkční dopad jednotlivých alel studovaných genů na fenotyp, který by pomohl vysvětlit vztah ke konkrétnímu psych. onemocnění (resp. molekulární mechanismus). V celé práci se ale vůbec nepracuje s konceptem genové dóze, která je u aneuploidii oproti diploidnímu stavu změněna. Neřeší se ani skutečnost, že bez ohledu na počet chromosomů X v buňce je vždy pouze 1 chromosom aktivní, zatímco ostatní chX jsou umlčeny, a záleží tedy na lokalizaci každého QTL (PAR × lyonizované oblasti chromosomu). BP tak podle mého názoru nevysvětluje, proč právě numerické změny gonosomů by měly být příčinou rozvoje vybraných neuropsychiatrických poruch, a rozdílné prevalence mezi pohlavími (pokud jsou) pouze zmiňuje, nepokouší se je objasnit.

Kromě schizofrenie nejsou v práci uvedeny četnosti výskytu vybraných onemocnění u jedinců s gonosomální aneuploidii vs. diploidním genomem; není tedy možné posoudit, zda změna v počtu gonosomů predisponuje k rozvoji neuropsychiatrického onemocnění či nikoli. Práce je psaná poměrně obecně a nekonkrétně, za pomoci výrazů jako nejvyšší, nižší, zvýšené, našli souvislost, nenašli... – ale kolikrát zvýšené (riziko), jak se ta souvislost projevovává (např. významnými rozdíly v zastoupení psychiatricky nemocných mezi aneuploidními a diploidními probandy) atp. se nelze dočíst. Kdyby ano, čtenář by si mohl odnést konkrétní postřehy/informace. Ty by bylo možné pro přehlednost prezentovat i formou tabulky s OR (či RR), nebo grafu četností jednotlivých nemocí, s doplněnými výsledky statistické analýzy zkoumaných vztahů. Věta „... SCZ se vyskytuje 4-6x častěji u žen s gonosomální aneuploidii, než u žen s běžným karyotypem (Nielsen, Wohler, 1991)“ nespecifikuje, zda jde o monosomii chX, nebo naopak tri- či tetrasomii, což bude s ohledem na genovou dávku a výsledný fenotypový projev jistě hodně odlišné...

Otázky:

- Kapitola 4.1 nese název „Polymorfismus genu *HOPA*^{12bp} a schizofrenie“, ale první věta mluví o genu *MED12*. Jaký je vztah těchto 2 genů? Jaký je název obou genů?
- Nepodařilo se mi zorientovat v popisu genu *MAOA*: „Gen *MAOA* může mít 2 varianty – typ 1 a typ 2. Typ 1 má alespoň jednu krátkou alelu, typ 2 má pouze dlouhé alely (Schulze et al., 2000),“ (str. 19). Lze výraz „varianta“ nahradit termínem alela? Pokud ano, následující věta pak nedává smysl. Pokud ne, co to tedy je?
- Jaký je rozdíl mezi syndromy XXY a KS? (viz poslední odstavec na str. 15)
- Autorka používá v kap. Deprese termíny „klinická deprese“, „velká depresivní porucha“, „deprese“ a „MDD“, aniž by tyto pojmy nějak vzájemně ukotvila – je to všechno totéž?

Návrh hodnocení:

výborně (velmi dobře) dobře nevyhověl(a)

Podpis školitele/opponenta: