Posudek na bakalářskou práci

☒ školitelský posudek ☐ ~~oponentský posudek~~	Jméno posuzovatele: RNDr. Eduard Kočárek, Ph.D.
	Datum: 3. června 2011

Autor:
Markéta KINDLOVÁ

Název práce:
Molekulárně cytogenetická analýza kryptických chromozomových přestaveb

☐ Práce je literární rešerší ve smyslu zveřejněných požadavků (pravidel).
☒ Práce obsahuje navíc i vlastní výsledky.

Cíle práce (předmět rešerše, pracovní hypotéza…)
1. Shrnutí současných poznatků o vzniku, výskytu a analýze kryptických aberací se zaměřením na mikrodelece (včetně uvedení základních fenotypových znaků pacientů)
2. Srovnání nashromážděných údajů s vlastními praktickými výsledky studia mikrodelecí u vybraného souboru pacientů.
3. Srovnání metody FISH a MLPA, jejich výhod a nevýhod z pohledu analýzy kryptických aberací

Struktura (členění) práce:
Členění práce v zásadě odpovídá pravidlům platných pro závěrečné práce (Abstrakt – Teoretický úvod – Cíl – Experimentální část – Výsledky – Diskuse – Závěr – Seznam literatury – Přílohy). Poněkud nelogické se může zdát zařazení cílů až za teoretický úvod – jde o „inspiraci“ bakalářskou prací obhájenou na pracovišti školitele – 2. lékařské fakultě, kde jsou pro finální úpravu prací uplatňovány poněkud odlišné předpisy než na PřFUK.

Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů?
Použité literární údaje jsou v naprosté většině správně citovány, drobné nedostatky nepovažuji za zásadní, neboť nijak nekomplikují případné dohledání pramene (např. u citace 1 Seemanová není uveden svazek, ale pouze rok vydání a číslo časopisu, u citace 42 Grünewald-Jahno S. et al. chybí stránkový rozsah).
Autorka použila v rešerši relevantní údaje a podala soubor poznatků o kryptických aberacích, jejich fenotypových projevech a možnostech vyšetření. Vhodně tak spojila a rozšířila své klinické znalosti získané při studiu na lékařské fakultě s poznatky teoretickými, probíranými převážně na fakultě přírodovědecké.
Práce svědčí o tom, že autorka dokáže vyhledat a syntetizovat poznatky z různých informačních zdrojů, včetně cizích zahraničních periodik. Je však škoda, že při zpracování rešerše (a poté i diskuse) nepoužila přece jen více recentních odborných článků na úkor pramenů podávajících pouze všeobecné informace (např. wikipedia, před kterou jsem autorku sám varoval) a že z textu často není zřejmé, ke kterému tvrzení se jednotlivé citace vztahují (jejich čísla jsou často souhrnně uvedena až v závěru příslušného odstavce).

Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány?
Studentka Kindlová projevovala již v prvním ročníku studia na PřF UK velký zájem o genetiku a docházela (zpočátku velmi často a pravidelně) do naší laboratoře. Je proto pochopitelné, že část svých výsledků zařadila i do své bakalářské práce.
Soubor pacientů je dobře charakterizován (více klinických údajů ani nebylo možné

získat) a laboratorní protokol FISH velmi podrobně popsán (vychází ze standardního operačního postupu používaného v laboratořích ÚBLG). Výsledky autorka přehledně ztvárnila v tabulkách doplněných krátkým, ale dostatečným vysvětlujícím textem. Získaná data jsou pak blíže hodnocena a srovnána v kapitole 5 (Diskuse), která se může zdát jako poměrně krátká a v závěru vyznívá spíše jen jako doprovodný komentář k výsledkům. Je však třeba zdůraznit, že se jedná o první přiblížení problematiky a že z dostupných údajů (vyšetření 18 pacientů) nelze apriori vyvozovat rozsáhlejší závěry, což autorka v diskusi naznačuje.

Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň):
Obrazová dokumentace je dostatečná a velmi kvalitní. Autorka dokumentuje výsledky FISH i fenotypy některých typických pacientů. Přehledný je i tabelární doprovod v praktické části práce. V textu nenacházím žádné nedostatky, které by poznamenaly jeho dobrou grafickou úroveň. Jazykovou úroveň textu hodnotím jako vyhovující.

Splnění cílů práce a celkové hodnocení:
Jako školitel nechci hodnotit pouze předložený text, ale rád bych přihlédl i k tomu, co není napsáno, totiž k činnosti studentky Kindlové v naší laboratoři. Již dříve jsem zmínil, že autorka si vybrala téma práce proto, že má hluboký zájem o genetiku, který zejména zpočátku přesvědčivě prokázala pravidelnými a velmi častými návštěvami naší laboratoře, při nichž si osvojila metodu FISH i další s ní související laboratorní protokoly. To je také důvod, proč zařazuje do své bakalářské práce (byť to není podmínkou) i praktickou část. Připomínám, že při práci v laboratoři prokázala značnou pečlivost a zručnost.
Nijak nemíním zlehčovat nedostatky v textu práce, na které jistě (a detailněji) poukáže oponentský posudek, ani nehodlám probírat jisté komunikační problémy, které poznamenaly závěrečné fáze práce. Jsem si však jist, že žádný z nedostatků nebyl způsoben neschopností nebo dokonce nezájmem studentky o zvolené téma, ale spíše značným vytížením kolegyně Kindlové při současném, velmi náročném studiu na dvou fakultách (přírodovědecké a 2. lékařské). Jistou negativní roli sehrálo i přestěhování naší molekulárně cytogenetické laboratoře do nových, méně vyhovujících prostor, což ztížilo docházku studentky do laboratoře.
Navzdory těmto obtížím studentka podala jasný, souhrnný a velmi kompaktní výklad etiologie a klinických aspektů nejvýznamnějších mikrodelečních syndromů, včetně přehledu metod používaných k jejich diagnostice. Dokázala se tak úspěšně „poprat“ s poměrně složitou a velmi obsažnou problematikou, jejíž klinickogenetický význam je nepochybný.
Proto hodnotím cíle práce jako splněné. Při svém návrhu známky přihlížím také k počáteční příkladné aktivitě studentky Kindlové v našich laboratořích a k jejímu živému zájmu o obor klinické genetiky.

Otázky a připomínky ~~oponenta~~:
Jako školitel nemám dotazy.

Návrh hodnocení školitele nebo oponenta

☒ výborně ☐ ~~velmi dobře~~ ☐ ~~dobře~~ ☐ ~~nevyhověl(a)~~

Podpis školitele/oponenta:

RNDr.Eduard Kočárek. Ph.D.