

Posudek na bakalářskou práci

<input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	Jméno posuzovatele: ing. Jana Musilová
	Datum: 2.6.2011
Autor: Markéta Kindlová	
Název práce: Molekulárně cytogenetická analýza kryptických chromozomových přestaveb	
Práce je literární rešerší ve smyslu zveřejněných požadavků (pravidel). ano Práce obsahuje navíc i vlastní výsledky. ano	
<p>Cíle práce (předmět rešerše, pracovní hypotéza...) Práce má dvě části, teoretickou a experimentální. Cílem teoretické části bylo shrnout současné poznatky o vzniku, výskytu, analýze a fenotypových projevech kryptických chromozomových aberací u člověka se zaměřením na mikrolece. Mikrolece se v současné době nejčastěji vyšetřují molekulárně cytogenetickou metodou fluorescenční hybridizace in situ (FISH). Rozlišovací schopnosti sond pro FISH však někdy nejsou dostačující pro delece menšího rozsahu. Molekulárně cytogenetické metody multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) a komparativní genomová hybridizace na čipu (Array CGH) jsou citlivější a mohou tak upřesnit a doplnit vyšetření prováděné metodou FISH. Autorka porovnává metody FISH a MLPA, shrnuje jejich výhody a nevýhody z hlediska analýzy kryptických chromozomových aberací. Cílem experimentální části bylo vyšetřit metodou FISH jedenáct pacientů s podezřením na mikrolececi 22q11.2 a sedm pacientů s podezřením na mikrolececi 7q11.23 .</p>	
<p>Struktura (členění) práce: Práce je členěna odpovídajícím způsobem. Cíl práce by měl být uveden hned na začátku. Takto se ho čtenář dozví až v půlce práce.</p>	
<p>Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? ano Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů? ano</p> <p>Obsah literatury zahrnuje 52 citací, z nichž 7 pochází z wikipedie , jedna z www. osel. Citování z těchto zdrojů je nepřípustné, protože se jedná o neověřené zdroje.</p>	
<p>Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány?</p> <p>Získané výsledky jsou velmi dobře vyhodnoceny a jsou relevantním způsobem diskutovány.</p>	

Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň):

Práce je po formální a jazykové stránce kvalitní, s minimem překlepů. Obrazová dokumentace a grafika jsou na dobré úrovni. V obrázcích č.1- 4 však není uvedeno, co znamená červený a zelený signál. Dále u obrázku č.1 není napsáno, jakou technikou byl snímek získán.

Splnění cílů práce a celkové hodnocení:

Podle mého názoru jsou cíle práce splněny. Práce obsahuje kromě přehledného úvodu i experimentální část, ze které je patrné, že autorka si osvojila metodu FISH, kterou adekvátně použila při analýze.

Předložená práce splňuje požadavky kladené na bakalářské práce, a proto ji doporučuji k obhajobě.

Otázky a připomínky oponenta:

V práci se srovnává klasické a molekulárně cytogenetické vyšetření. Jakou velikost musí mít chromozomový úsek, aby byl odečitatelný světelným mikroskopem?

Na str. 17 máte výraz „metafázní jádra“. Tento výraz je nesprávný.

Z tabulky 5 vyplývá, že delece 22q11.2 byla nalezena pouze u čtyř pacientů z 11, které je dle fenotypu možno zařadit pod syndrom DiGeorge.

Napadá mě, že by bylo vhodné použít ještě jinou sondu, která zahrnuje proximální úsek v oblasti 22q11.2.

Pokud se neprokáže delece 22q11.2, neprovádí se dále detekce delece 10p14-p13, která by mohla být za indukci uvedených fenotypů také zodpovědná?

Vím, že výskyt delece 10p14-p15, která se u syndromu taky vyskytuje, je hodně nízký(1:100 000).

Návrh hodnocení školitele nebo oponenta

výborně velmi dobře dobře nevyhověl(a)

Podpis oponenta: