

<b>Posudek na bakalářskou práci</b>	
<input type="checkbox"/> školitelský posudek	Jméno posuzovatele: RNDr. Z.Polívková
<input checked="" type="checkbox"/> oponentský posudek	Datum: 26.8.2013
Autor: Iva Vintrová	
Název práce: <b>Vývoj a současný stav prenatalní diagnostiky nejčastějších aneuploidií</b>	
<input checked="" type="checkbox"/> Práce je literární rešerší ve smyslu zveřejněných požadavků (pravidel).	
<input type="checkbox"/> Práce obsahuje navíc i vlastní výsledky.	
<b>Cíle práce (předmět rešerše, pracovní hypotéza...)</b>	
Předmětem práce je přehled současných metod prenatalní diagnostiky zaměřených na detekci aneuploidií. Práce je vypracována na základě literární rešerše.	
Struktura (členění) práce: Práce obsahuje kapitoly: Abstrakt, obsah, úvod, vlastní předmět práce je členěn do kapitol, které obsahují metody prenatalní diagnostiky, tj. neinvazivní metody biochemického a ultrazvukového skríninku, včetně různých způsobů jejich vyhodnocování, invazivní metody odběru choriových klků, odběru amniových buněk a kordocentézy, metody hodnocení cytogenetickou analýzou kultivovaných buněk a metody QFPCR a FISH používané na nekultivovaných buňkách, následuje závěr, seznam zkratk a slovník pojmů a seznam použité literatury	
Jsou použité literární zdroje dostatečné a jsou v práci správně citovány? Použil(a) autor(ka) v rešerši relevantní údaje z literárních zdrojů? Práce obsahuje cca 96 citací a dva internetové zdroje, v práci jsou zdroje citovány odpovídajícím způsobem	
Pokud práce obsahuje (nadstandardně) i vlastní výsledky, jsou tyto výsledky adekvátním způsobem získány, zhodnoceny a diskutovány? Práce neobsahuje vlastní výsledky	
Formální úroveň práce (obrazová dokumentace, grafika, text, jazyková úroveň): Formální úroveň dobrá, až na několik překlepů, zejména v druhé polovině textu a některé nevhodné formulace, např. opakovaně se vyskytující formulace „zasažené a nezasažené“ těhotenství - lépe normální a abnormální	
<b>Splnění cílů práce a celkové hodnocení:</b> Práce obsahuje 38 stran textu, včetně rozsáhlé literatury. Větší část textu je věnována neinvazivním metodám - biochemickému a ultrazvukovému skríninku, menší část pak invazivním metodám cytogenetického a molekulárně cytogenetického vyšetření. Práce dává dobrý přehled o jednotlivých metodách prenatalního skríninku a prenatalní diagnostiky a jejich použití. Avšak zatímco kapitola o biochemickém a ultrazvukovém skríninku je vyčerpávající a obsahuje i porovnání různých způsobů vyhodnocování, postrádám v další části o invazivních metodách zmínku o cytogenetickém zpracování choriových klků (přímou a kultivační metodu), u cytogenetické metody chybí zmínka o vlastním cytogenetickém zpracování vzorků, které	

**předchází barvení, které už podrobněji popsáno je. Postrádám porovnání výhod a nevýhod invazivních metod, včetně spolehlivosti výsledků jednotlivých metod – toto bude předmětem otázek. Až na tyto drobnosti práce splňuje požadavky na bakalářskou práci.**

**Otázky a připomínky oponenta:**

**K textu mám několik dalších připomínek:**

- V úvodu je tvrzení, že u aneuploidii gonozomů není prokázán jejich nárůst s věkem těhotné (citován Spencer, 2007). Tvrzení není zcela pravdivé, týká se jen monozomie X, nikoli všech aneuploidii. Např. Klinefelterův sy (47,XXY) a sy 47,XXX (oba syndromy vznikají jako důsledek nondisjunkce) jeví závislost na věku, tak jako autozomální trizomie.

- porovnávání biochemických hodnot u plodů s DS s plody „euploidními“ není vhodný výraz - euploidie dle definice je násobek haploidního počtu chromozomů, tedy nejen normální karyotyp, ale i např. triploidie je euploidní genetická konstituce – lépe použít v textu srovnání s normálními plody

-V kap.2.2 zmíněné indikace k prenatální diagnostice nejsou přesné a úplné, např. nález chromozomální aberace (aneuploidie) v předchozím těhotenství je pouze psychologickou indikací, není jasné, co je myšleno pozitivní rodinnou anamnezou

**Otázky:**

1. Jaké jsou indikace k prenatálnímu cytogenetickému vyšetření?
2. Porovnejte výhody a nevýhody vyšetření buněk choriových klků a amniových buněk, zejména z hlediska spolehlivosti výsledků. Je CVS stejně spolehlivé vyšetření jako AMC, pokud ne, proč?
3. Proč se rychlá prenatální vyšetření nekultivovaných buněk (QFPCR, FISH) doplňují vyšetřením karyotypu?

Návrh hodnocení školitele nebo oponenta (známka nebude součástí zveřejněných informací)

výborně  velmi dobře  dobře  nevyhověl(a)

Podpis školitele/opponenta:

RNDr Zdeňka Polívková

**Instrukce pro vyplnění:**

- Prosíme oponenty i školitele o co nejstručnější a nejvýstižnější komentáře k jednotlivým bodům (dodržujte rozsah), tučně vyznačené rubriky jsou povinnou součástí posudku.
- Při posuzování je nutno zohlednit požadavky stanovené pro vypracování bakalářských prací – viz <http://natur.cuni.cz/biologie/files/BZk-pravidla-11-12-2007.doc>
- Posudek se odevzdává (zasílá) v elektronické podobě ) **nejpozději do 3. 9. 2013** na adresu [petr.sedlak-uk-prf@seznam.cz](mailto:petr.sedlak-uk-prf@seznam.cz) (pro účely zveřejnění na internetu pro studenty), a dále podepsaný v 1 výtisku (jako součást protokolu o obhajobě) na adresu:
- Doc. RNDr.Petr Sedlak, Ph.D.  
Katedra antropologie a genetiky člověka  
Univerzita Karlova, Přírodovědecká fakulta  
Viničná 7  
128 44 Praha 2  
Česká republika

