

Posudek vedoucího bakalářské práce

Předložená bakalářská práce Kateřiny Pirklové představuje fenylketonurii z genetického, biochemického a zdravotního profilu. V úvodních kapitolách autorka popisuje principy fyziologie metabolismu fenylalaninu, následně srovnává s patologickými procesy u fenylketonuriků. Dále začlenila i možnosti negativního ovlivnění genetické výbavy se vznikem mutací vedoucí k tomuto onemocnění. Významnou část práce věnuje popisu genealogického schématu fenylketonurie, efektivní a včasné diagnostice, možnostem léčby a prevenci. V závěru obohatila práci aktuálním statistickým přehledem výskytu fenylketonurie v České republice a zemích Evropy. Přínosem práce je kvalitně zpracované a ucelené shrnutí fenylketonurie z celé řady dostupných perspektiv.

Autorka se v souladu se zadáním pokusila charakterizovat i psychologické dopady na IQ a chování fenylketonuriků, u kterých byla léčba zahájena později. Dále podrobněji rozlišila onemocnění podle procentuální aktivity enzymů v návaznosti na genetický a fyziologický podklad.

Práce je logicky členěna do sedmi kapitol, obsahuje přehledy potravin vázající se k onemocnění, 1 tabulku. Dále je bohatě doplněna přehlednými schématy a obrázky (16). Seznam literatury obsahuje 51 citací, z nichž polovina tvoří odkazy na původní odborné články, jsou také zařazeny citace z internetových zdrojů (29). Práce je doplněna seznamem zkratek, použitých symbolů. V citacích nebylo podchyceno zcela správné citování (tečka až za horním symbolem citace). Přes tento drobný nedostatek autorka splnila zadání, rozsah práce je přiměřený.

Po stránce stylistické i jazykové je práce na dobré úrovni. Autorka se kvalitně zhostila zadaného tématu a prokázala schopnost samostatně pracovat s literaturou. Kladně hodnotím rovněž její aktivní přístup po celou dobu zpracovávání bakalářské práce. Práci doporučuji k obhajobě a hodnotím jako **výbornou**.

V Pardubicích 12. 8. 2013



Mgr. Lucie Stříbrná, Ph.D.