

POSUDEK VEDOUCÍHO PRÁCE

Název práce: *Angelmanův a Prader-Williho syndrom z lékařského a genetického hlediska (Angelman and Prader-Willi Syndromes from the Medical and Genetic Aspect)*

Studentka: Pavla Kalinová

Vedoucí práce: Mgr. Lucie Stříbrná Ph.D.

Předložená bakalářská práce **Pavly Kalinové** předkládá porovnání Angelmanova a Prader-Williho syndromu z hlediska: lékařského, genetického, diagnostického a psychomotorického. Práce je členěna do 10 hlavních kapitol; obsahuje 3 tabulky, 14 obrázků a schémat a 4 přílohy.

První oddíl práce se zabývá obecnou cytogenetikou a syndromologií. V dalších oddílech autorka charakterizuje oba syndromy a uvádí jejich komparaci. Poslední oddíl práce je věnován diagnostice a korekci v léčbě syndromů. Práci uzavírá statistický přehled na incidenci obou syndromů u nás a v zahraničí.

Použitá literatura obsahuje 68 citací, z toho polovina je tvořena zahraničními odkazy.

Cílem práce bylo nabídnout komplexnější pohled na oba syndromy jako na ne zcela běžná onemocnění, shrnout tuto problematiku do uceleného profilu, což se autorce z podstatné části podařilo. Téma práce sice splnila, ale komunikace se studentkou nebyla vždy jednoduchá. Doporučované rady zapracovávala jen obtížně, velký problém byl s dodržováním předepsaných směrnic pro psaní BP. Bakalářská práce je po formální i jazykové stránce na průměrné úrovni.

Práci doporučuji k obhajobě a hodnotím známkou **d o b ř e .**

Vstup pro diskusi: *Jak je definován genetický podtext u jednotlivých syndromů?*

V Pardubicích dne 12. 8. 2014

Mgr. Lucie Stříbrná Ph.D.