

## POSUDEK VEDOUCÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

**Název práce:** Význam vyšetření SMN1 a SMN2 genu u dárců gamet  
(*Gamet donors SMN1 and SMN2 laboratory testing*)

**Studentka:** Aneta Ševčíková

**Obor:** Zdravotní laborant

**Vedoucí práce:** Mgr. Lucie Stříbrná, Ph.D.

Předložená bakalářská práce **Anety Ševčíkové** se věnuje tématu neurodegenerativního onemocnění – spinální muskulární atrofii. Autorka v práci charakterizuje geny SMN1 a SMN2 (survival motor neuron gene) a jejich genetické mutace, které jsou za toto onemocnění zodpovědné. Práce zahrnuje význam vyšetření těchto genů u dárců gamet, diagnostiku, typy a možnosti léčby spinální muskulární atrofie. V prvních kapitolách autorka charakterizuje toto onemocnění a mutace výše zmíněných genů. V dalších kapitolách jsou charakterizovány požadavky na dárce gamet z hlediska spinální muskulární atrofie. Závěrečné oddíly práce pojednávají o typech spinální muskulární atrofie a jejich včasné diagnostice.

Práce je logicky členěna do šesti kapitol, obsahuje 14 obrázků, 2 tabulky a 2 přílohy. Autorka se každé kapitole věnovala s velkou pečlivostí, shromáždila aktuálně dostupné informace a podala ucelený souhrn v mapování této problematiky. Práce obsahuje přehledně sestavené informace o významu vyšetření SMN1 a SMN2 genů u dárců gamet v souvislosti s klasifikací a diagnózou. Seznam literatury obsahuje 75 citací, z nichž převážná většina tvoří odkazy na původní odborné články v anglickém jazyce. Autorka splnila zadání, rozsah práce je přiměřený.

Po stránce stylistické i jazykové je práce na kvalitní úrovni. Autorka se pečlivě 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 známkou **A**.

V Pardubicích dne: 30. 6. 2018

Vedoucí bakalářské práce:



Mgr. Lucie Stříbrná, Ph.D.