



POSUDEK VEDOUcí BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Název práce: Syndrom fragilního X chromozomu: klinická a molekulárně genetická diagnostika

(Fragile syndrome X chromosome: clinical and molecular genetic diagnosis)

Studentka: Martina Hagenová

Obor: Zdravotní laborant

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

Konzultant práce: Mgr. Markéta Gančarčíková

Předložená bakalářská práce **Martiny Hagenové** se zabývá problematikou syndromu fragilního chromozomu X, jeho historií, výskytem v moderní populaci a možnými mutacemi, se zvláštním zaměřením na jeho klinickou a cytogenetickou diagnostiku.

V prvních oddílech práce je charakterizována prevalence, etiopatogeneze, dynamika mutace a dědičnost tohoto syndromu. V následujícím oddílu práce autorka popisuje onemocnění asociovaná premutací *FMRI* genu, které zodpovídá za primární ovariální selhání a dále za tzv. syndrom třesu / ataxie.

Stěžejní kapitolou je oddíl zabývající se diagnostikou syndromu fragilního chromozomu X a k němu vázajícím se onemocněním. Podrobně je charakterizována diferenciální diagnostika, objemnou část dále tvoří vlastní laboratorní, cytogenetická a molekulárně genetická diagnostika. V práci nechybí ani kapitola obsahující vyšetřovací strategii odrážející mezinárodní konsensus a aktuální odborná doporučení odborných společností. Závěrečná kapitola je věnována problematice léčebných přístupů.

Práce je logicky členěna do pěti kapitol, obsahuje 13 obrázků, 3 tabulky a 2 schémata. Autorka se každé kapitole věnovala pečlivě, shromáždila aktuálně dostupné informace a podala ucelený souhrn v mapování této problematiky. Práce obsahuje přehledně sestavené informace o syndromu fragilního X. Seznam literatury zahrnuje 90 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 odpovídající úrovni, i přes počáteční obtíže při sestavování textu. Autorka prokázala schopnost samostatně pracovat s literaturou. Kladně hodnotím její aktivní přístup v průběhu zpracovávání bakalářské práce.

Práci doporučuji k obhajobě a hodnotím známkou **B**.

V Pardubicích dne: 30. 6. 2018

Vedoucí bakalářské práce:

Mgr. Lucie Stříbrná, Ph.D.

Konzultant bakalářské práce:

Mgr. Markéta Gančarčíková