

POSUDEK VEDOUCÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Název práce: Gen TP53 a Li-Fraumeni syndrom
(*Gene TP53 a Li-Fraumeni syndrome*)

Studentka: Michaela Šipčiaková

Obor: Zdravotní laborant

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

Předložená bakalářská práce **Michaely Šipčiakové** se zabývá problematikou genu TP53 a Li-Fraumeniho syndromu, který je způsoben zárodečnými mutacemi v tomto genu. Produktem genu TP53 je protein p53, jehož funkce spočívá v ochraně organismu proti vzniku nádorových onemocnění. Je schopen navodit apoptózu neboli řízenou buněčnou smrt buněk, pozastavit buněčný cyklus a poskytnout tak reparačním enzymům čas potřebný na opravu poškozené DNA.

V prvních oddílech práce je charakterizován obecný genetický podtext, molekulární základy dědičnosti a mutace genů. V následujícím oddílu práce autorka popisuje podrobnou charakteristiku genu TP53, jeho funkci, stabilizaci, degradaci a jeho mutace v dopadu na fenotyp jedince.

Stěžejní kapitolou je oddíl zabývající se Li-Fraumeniho syndromem. Autorka uvádí jeho základní charakteristiku, příčiny vzniku syndromu, historii jeho objevu, typy jeho projevů v onemocněních a genetické testování. V neposlední řadě se ve své práci autorka věnuje preventivní péči a typům onemocnění, která se vyskytují u pacientů s Li-Fraumeniho syndromem.

Práce je logicky členěna do čtyř kapitol, obsahuje 9 obrázků, 1 graf. Autorka se každé kapitole věnovala pečlivě, shromáždila aktuálně dostupné informace a podala ucelený souhrn v mapování této problematiky. Práce obsahuje přehledně sestavené informace o Li-Fraumeniho syndromu. Seznam literatury zahrnuje 39 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 prokázala schopnost samostatně pracovat s literaturou. Kladně hodnotím její aktivní přístup v průběhu zpracovávání bakalářské práce.

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

V Pardubicích dne: 31. 7. 2019

Vedoucí bakalářské práce:



Mgr. Lucie Stříbrná, Ph.D.