



POSUDEK VEDOUcí BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Název práce: Vzácné syndromy podmíněné numerickými a strukturními aberacemi autosomů / gonosomů
(*Rare syndromes due to numerical and structural aberrations of autosomes / gonosomes*)

Studentka: Marie Sedláčková

Obor: Zdravotní laborant

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

Předložená bakalářská práce **Marie Sedláčkové** se zabývá problematikou vzácných syndromů podmíněných numerickými a strukturními aberacemi autosomů a gonosomů.

V prvních oddílech práce je charakterizován obecný genetický podtext, dále jednotlivé typy dědičnosti včetně cytogenetického vyšetření.

V dalších kapitolách se autorka zabývá vzácnými syndromy, které jsou podmíněné chromozomálními aberacemi v numerickém a strukturním kontextu. U vybraných syndromů popisuje podrobnou charakteristiku a kazuistiku jednotlivých případů. K vzácným syndromům podmíněnými aberacemi autosomů jsou zde zařazeny následující: Allportův syndrom, Rettův syndrom, fatální familiární insomnie, Apertův syndrom, plod Harlekýn a Tay – Sachsova choroba, která je známá především z populačních izolátů židovského národa. Méně časté syndromy podmíněné aberacemi gonosomů jsou Wiskott Aldrichův syndrom, Superfemale a Supermale syndromy, které v práci také nechybí.

Práce je logicky členěna do čtyř kapitol, obsahuje 11 obrázků, 1 tabulku. Autorka se každé kapitole věnovala pečlivě, shromáždila aktuálně dostupné informace a podala ucelený souhrn v mapování této problematiky. Práce obsahuje přehledně sestavené informace o chromozomálních aberacích. Seznam literatury zahrnuje 66 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.