



POSUDEK VEDOUCÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Název práce: **Syndromy chromozomální instability a jejich genetická diagnostika**
(*Chromosome Instability Syndromes and Their Genetic Diagnostics*)

Studentka: Marie Netočná

Obor: Zdravotní laborant

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

Konzultantka práce: Mgr. Markéta Gančarčíková

Předložená bakalářská práce **Marie Netočné** představuje téma syndromy chromozomální instability a jejich genetickou diagnostiku. Autorka se ve své práci zaměřuje na základní informace ohledně této problematiky a souhrnně ji komentuje v prvních kapitolách – vzácná skupina hereditárních syndromů, syndromy chromozomální instability, laboratorní diagnostika. V následujících oddílech práce se zaměřuje na molekulárně genetickou diagnostiku a cytogenetickou diagnostiku těchto syndromů. Poslední kapitola se věnuje možnostem léčby těchto syndromů.

Práce je logicky členěna do jednotlivých kapitol, obsahuje 22 obrázků a 5 tabulek.

Autorka se každé kapitole věnovala s velkou pečlivostí, shromáždila aktuálně dostupné informace a podala ucelený souhrn v mapování této problematiky. Seznam literatury obsahuje 135 citací včetně citací tabulek a obrázků, z nichž převážná většina tvoří odkazy na původní odborné články v anglickém jazyce. Práce obsahuje i seznam použitých zkratk a terminologii. Autorka splnila zadání, rozsah práce je přiměřený.

Po stránce stylistické i jazykové je práce na odpovídající úrovni. Autorka se pečlivě zhostila zadaného tématu a prokázala schopnost samostatně pracovat s literaturou. Kladně hodnotím obohacení práce o konkrétní příklady kazuistik a studií.

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

V Pardubicích dne: 16. července 2021

Vedoucí bakalářské práce:

Mgr. Lucie Stříbrná, Ph.D.

Konzultantka bakalářské práce:

Mgr. Markéta Gančarčíková