

POSUDEK VEDOUČÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Název práce: Hereditární nepolypózní kolorektální karcinom (Lynchův syndrom):
molekulárně genetické vyšetření hlavních predispozičních genů *MSH2*, *MLH1*, *MSH6*,
PMS2 a *EPCAM*

(Hereditary Nonpolyposis Colorectal Cancer (Lynch Syndrome): Molecular Genetic Testing of Major Predisposing Genes MSH2, MLH1, MSH6, PMS2 and EPCAM)

Studentka: Klára Ševčíková

Obor: Zdravotní laborant

Vedoucí práce: Mgr. Markéta Gančarčíková

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

Předložená bakalářská práce **Klary Ševčíkové** pojednává o hereditárním nepolypózním kolorektálním karcinomu (Lynchově syndromu), které je autozomálně dominantním onemocněním vytvářející predispozici ke vzniku maligních nádorů, jehož podkladem je zpravidla germinální patogenní varianta v některém z genů odpovědných za opravy replikačních chyb v DNA, tzv. mismatch repair genů (MMR).

Autorka představuje komplexně problematiku závažného hereditárního onemocnění nepolypózním kolorektálním karcinomem. V první části bakalářské práce shrnuje základní informace od epidemiologie, vysvětlení souvislosti mezi Lynchovým syndromem a mikrosatelitovou instabilitou, až po vyjmenování predispozičních genů, které se uplatňují v etiopatogenezi Lynchova syndromu. Prostřední část práce je věnována klinicko-patologickým kritériím pro identifikaci pacientů a indikací ke genetickému vyšetření, dále jsou popsány principy laboratorních molekulárně genetických metod využívaných při diagnostice Lynchova syndromu. V závěrečné části práce jsou popsány fenotypické projevy onemocnění, léčba Lynchova syndromu a prevence onemocnění.

Práce je členěna do 6 hlavních kapitol, obsahuje 19 obrázků a 4 tabulky, které přehledně doplňují a vysvětlují popsaný text.

Autorka se každé kapitole věnovala pečlivě, shromáždila aktuálně dostupné informace a podala ucelený souhrn v mapování této problematiky. Seznam literatury obsahuje 89 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 nestihla před odevzdáním své práce provést všechny navrhované revize, přesto zadání splnila a 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 odbornou literaturou.

Práci doporučuji k obhajobě a hodnotím známkou C.

V Pardubicích dne: 9. srpna 2021

Vedoucí bakalářské práce:



Mgr. Markéta Gančarčíková

Konzultantka bakalářské práce:

Mgr. Lucie Stříbrná, Ph.D.