

## POSUDEK VEDOUcí BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

**Název práce:** Variabilita počtu kopií v prenatalní a postnatální genetické diagnostice

*(Copy number variations in prenatal and postnatal genetic diagnosis)*

**Studentka:** Kristýna Dohnalová

**Obor:** Klinická biologie a chemie

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

**Konzultantka práce:** Mgr. Markéta Gančarčíková

Předložená bakalářská práce **Kristýny Dohnalové** představuje téma variability počtu kopií v prenatalní a postnatální genetické diagnostice. Autorka se ve své práci zaměřuje na základní informace ohledně této problematiky a souhrnně ji komentuje v prvních kapitolách – variabilita počtu kopií, fyziologické CNV a dědičnost. V následujících oddílech práce se zaměřuje na konkrétní klinické syndromy, které s problematikou souvisí, dále na prenatalní a postnatální diagnostiku, molekulárně genetickou diagnostiku a možnosti léčby.

Práce je logicky členěna do jednotlivých kapitol, obsahuje 17 obrázků a 1 tabulku.

Autorka se každé kapitole věnovala s velkou pečlivostí, shromáždila aktuálně dostupné informace a podala ucelený souhrn v mapování této problematiky. Seznam literatury obsahuje 146 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*