

## POSUDEK VEDOUCÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

**Název práce:** Diagnostika a klinické projevy strukturních chromozómových aberací malého rozsahu  
(*Diagnosis And Clinical Manifestations of Small-scale Structural Chromosome Abberations*)

**Studentka:** Kateřina Mlatečková

**Obor:** Zdravotní laborant

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

Předložená bakalářská práce **Kateřiny Mlatečkové** se zabývá diagnostikou a klinickými projevy strukturních chromozómových aberací malého rozsahu.

V prvním oddílu práce autorka shrnuje strukturu chromozómů a popis chromozómových aberací, jako jsou aneuploidie, euploidie včetně příkladů jejich zápisu.

Ve druhé části práce se autorka zaměřuje na konkrétní onemocnění související se strukturními aberacemi malého rozsahu a uvádí celou řadu syndromů s nimi spojenými. Mezi tyto syndromy v práci zahrnuje: Syndrom delece 1p36, Syndrom kočičího křiku, Williams – Beurenův syndrom, Prader – Williho syndrom, Angellanův syndrom, Smith – Magenisové a DiGeorgiův syndrom. U každého syndromu charakterizuje jak genetický podtext, tak klinické příznaky a možnou léčbu. Poslední kapitola obsahuje metody vyšetření chromozómových aberací malého rozsahu se zaměřením na přístupy, které se v klinické praxi v současné době využívají.

Bakalářská práce je logicky členěna do pěti kapitol, obsahuje 22 obrázků, 3 tabulky a 3 přílohy s kazuistikami. Autorka se každé kapitole věnovala pečlivě, shromáždila aktuálně dostupné informace a podala ucelený souhrn v mapování této problematiky. Práce obsahuje přehledně sestavené informace o zadaném tématu. Seznam literatury a obrázků zahrnuje 97 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: 22.7. 2022

Vedoucí bakalářské práce:

.....  
*Mgr. Lucie Stříbrná, Ph.D.*