

POSUDEK OPONENTA BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Studijní program	Laboratorní diagnostika ve zdravotnictví (B0914P360004)	
Studijní obor	Laboratorní diagnostika ve zdravotnictví (B0914P360004/	
Akademický rok	2023/2024	
Autor práce	Klára Švachová	
Název práce	LABORATORNÍ POSTUPY V PRENATÁLNÍ GENETICKÉ DIAGNOSTICE	
Oponent práce	RNDr. Martina Hrubá, Ph.D.	
Druh kvalifikační práce	<input checked="" type="radio"/> teoreticko-empirická	<input type="radio"/> teoretická
Doložený souhlas s výzkumným šetřením (nehodící se škrtněte)	ANO	NE

1	Formální zpracování bakalářské práce vyplňte u práce teoreticko-empirické i práce teoretické	Maximální počet bodů 30	Bodové hodnocení 26
1.1	Dodržení stanoveného rozsahu bakalářské práce	3	3
1.2	Členění kapitol, podkapitol, oddílů dle typu kvalifikační práce	5	5
1.3	Jazyková úroveň textu	5	4
1.4	Úprava textu, grafy, tabulky	5	3
1.5	Úvod (obsahuje aktuálnost tématu, zabývá se teoretickými východisky zkoumání problému, současným stavem řešení a nevyřešenými otázkami, popis problému)	7	7
1.6	Odborná úroveň textu (přehled minulé i současné literární rešerše ke sledované tématice v české i cizojazyčné literatuře, práce s citační a bibliografickou normou, vhodnost a relevantnost čerpaných zdrojů, obsahová souvislost /návaznost/, relevantnost)	5	4

2	Zhodnocení teoretické části vyplňte pouze u práce teoreticko-empirické	Maximální počet bodů 20	Bodové hodnocení 14
2.1	Odborná úroveň textu	10	4
2.2	Vhodnost a relevantnost čerpaných zdrojů	4	4
2.3	Obsahová souvislost /návaznost/, relevantnost	6	6

3	Úroveň zpracování empirické části vyplňte pouze u práce teoreticko-empirické	Maximální počet bodů 45	Bodové hodnocení 33
3.1	Vyváženost teoretické a empirické části	6	6
3.2	Formulace a vymezení problému a cíle práce	7	7
3.3	Formulace výzkumných otázek, předpokladů či hypotéz	5	5
3.4	Adekvátnost zvolených výzkumných metod	6	4
3.5	Výběr a charakteristika vzorku	4	2
3.6	Analýza a interpretace výsledků, praktická aplikace výsledků práce	5	2
3.7	Diskuze (výzkumníkova schopnost analýzy, interpretace a rozbor hlavních výsledků, konstatuje přijetí či odmítnutí výzkumných otázek, problémů, verifikace hypotéz, vlastní přínos, pohled autora k problematice, doporučení pro praxi a další výzkumné šetření)	7	3
3.8	Závěr (obsahuje shrnutí všech argumentů z diskuze, doporučení pro praxi a další výzkumné šetření)	5	4



4	Zhodnocení teoretické práce vyplňte pouze u práce teoretické, nahrazuje oddíl 2 a 3	Maximální počet bodů 65	Bodové hodnocení
4.1	Odborná úroveň textu	10	
4.2	Výběr materiálů a zdrojů- vhodnost, relevantnost, obsahová souvislost	20	
4.3	Analýza a interpretace dokumentů, dat	20	
4.4	Diskuze (výzkumníková schopnost analýzy, interpretace a rozbor hlavních výsledků, konstatuje přijetí či odmítnutí otázek, výzkumných problémů, vlastní přínos, pohled autora k problematice doporučení pro praxi a další výzkumné šetření, porovnání s ostatní literaturou)	10	
4.5	Závěr (obsahuje shrnutí všech argumentů z diskuze, komu je text určen, doporučení pro praxi a další výzkumné šetření)	5	

5	Přínos kvalifikační práce, návrhy a opatření pro praxi vyplňte u práce teoreticko-empirické i práce teoretické	5	4
---	---	---	---

Celkový počet získaných bodů	Dosažitelné bodové maximum	Celkové bodové hodnocení
Práce teoreticko-empirická	100	77
Práce teoretická	100	

Tabulka bodového hodnocení a výsledné klasifikace

Počet bodů	Klasifikace
100 - 90	výborně
89 - 79	velmi dobře
78 - 68	dobře
67 a méně	nevyhověl

Bakalářskou práci k obhajobě (nehodící se škrtněte)

Doporučuji	Doporučuji s výhradou	Nedoporučuji
-----------------------	-----------------------	-------------------------

Výsledná klasifikace :

Datum:

Podpis:

Otázky, případný komentář k bakalářské práci vyplňte vždy při snížení bodového ohodnocení a to na další stranu posudku.

Oponovaná bakalářská práce (BP) se věnuje srovnání cytogenetických vyšetřovacích metod používaných v prenatalní diagnostice pro detekci chromosomových abnormalit. Dříve výhradně používané vyšetření karyotypu, doplněné případně o fluorescenční in-situ hybridizaci (FISH), je aktuálně nahrazováno výrazně citlivějším cytogenomickým vyšetřením - array komparativní genomovou hybridizací (aCGH). Záměrem práce bylo dokumentovat výhody a limitace tohoto technologického posunu.

K práci mám bohužel závažné výhrady, a to jak po formální, tak zejména po odborné stránce. Zde shrnuji jen ty nejzávažnější, které se odrazily v bodových srážkách v těchto kritériích:

- 1.3: stylistické nedostatky, neobratné formulace, nelogická návaznost vět a občasné chybná interpunkce, které na některých místech značně ztěžují pochopení textu,
- 1.4: v textu celé práce naprosto schází odkazy na obrázky, grafy a tabulky; zkratky často nejsou vysvětleny po prvním použití, některé zkratky „zaběhlé“ s malými písmeny jsou uvedeny s písmeny velkými; opakují se také překlepy v důležitých termínech (např. aminocentéza místo amniocentéza),
- 1.6: uvádění citací v textu není jednotné, a velmi často není správně (např. citace "White et al., Di Renzo, 2023" na str. 39; v některých pasážích citace chybí (např. kap. 3.2),
- 2.1: odborná úroveň textu teoretické části ukazuje buď na ne zcela dobré pochopení problematiky nebo na zpracování pod časovým tlakem (příp.obojí), což se projevuje mnohými nepřesnostmi i evidentními chybami,
- 3.4: kap. Metodika práce obsahuje metody, jejichž výsledky nejsou v BP dále prezentovány (Q, R pruhování, FISH); opět se zde vyskytují odborné chyby; u klíčové aCGH není uvedena použitá platforma,
- 3.5: charakteristika souboru není postačující, zejména chybí údaj, kolik vzorků z hlavního datasetu (2019-2023) bylo vyšetřeno kterou metodou; upřesnění by zasloužil i důvod použití srovnávacího datasetu z let 2014-2018,
- 3.6: výsledky nejsou zcela přehledné, není jasně vymezeno, co reprezentují nálezy z vyšetření karyotypu a z aCGH, což vede k nejasnostem: např. v grafu 2 nejsou trisomie 13, 18, 21 řazeny mezi nebalancované aberace (!?), dále je opakovaně uváděno, že aCGH byly nalezeny pouze bodové mutace (kromě zavádějícího termínu "bodové mutace" pro submikroskopické delece/duplikace se tak zdá, že metodou nebyly nalezeny ani celochromosomové nebalancované aberace, což zcela jistě neodpovídá skutečnosti),
- 3.7: diskuse pochopitelně trpí nejasným vymezením výsledků (viz 3.6); u aCGH nálezů dále schází podrobnější diskuse patogenicity nálezů (včetně komentáře ke kazuistice, která tvoří součást výsledků); chybí porovnání se zahraniční literaturou,
- 3.8/5: přínos výsledků pro praxi je nezpochybnitelný, ale mohl být lépe formulován.

Závěrem mi nezbývá než konstatovat, že studentka měla k dispozici velmi rozsáhlý a kvalitní dataset, který se jí však bohužel nepodařilo v BP zcela úspěšně zpracovat. Pro vyjasnění některých bodů žádám v rámci obhajoby o zodpovězení následujících dotazů:

1. Můžete uvést kolik vyšetření z hlavního souboru vzorků (z let 2019-2023) bylo provedeno aCGH a kolik vyšetření karyotypu? Jaké byly důvody volby vyšetření? Pokud všechny vzorky nebyly vyšetřeny oběma metodami (jak by odpovídalo údajům z přílohové tabulky č. 3), vysvětlíte, proč přesto záchyt patologií u obou metod vztahujete k celkovému počtu odebraných vzorků.
2. V diskusi na str. 60 zmiňujete, že trisomie 21 (Downův syndrom) byl druhý nejčastější patologický nález. To je poměrně překvapivé tvrzení, jaký nález byl tedy ten úplně nejčastější?
3. Co je „bodová mutace“? Opravdu je možno tento typ mutací nalézt vyšetřením aCGH?
4. Dle nálezů aCGH uvedených v přílohových tabulkách je zjevné, že část těchto nálezů tvořily heterozygotní delece autosomálně recesivních genů (např. delece STRC a CATSPER2 v tab. 9). Ty samy o sobě nelze považovat pro plod za „nebezpečné“. Můžete komentovat, proč jsou tyto nálezy zařazeny do výsledkových dat? Jaký je další postup při podobném nálezu? Dokážete odhadnout, jaký podíl tyto nálezy tvořily z celkových 2,75 % (107) případů reportovaných nálezů aCGH?

Po zodpovězení dotazů i přes uvedené výhrady práci doporučuji k obhajobě, navrhuji však hodnocení "dobře".