

Posudek oponenta bakalářské práce

Jméno a příjmení uchazečky: Kateřina Břicháčková

Název práce: Omezení predikčních programů pro určování důsledků genomických variant

A. Bodové hodnocení jednotlivých aspektů práce (označte **právě jednu** z možností)

1. Rozsah BP a její členění	
×	A - přiměřené, odpovídají charakteru BP a významu jednotlivých částí
	B - nevyrovnané, členění není logické n. rozsah jednotlivých částí nekoresponduje s jejich významem
	C - uspokojivé, rozsah některých částí nedostačuje
	N - nedostatečné

2. Odborná správnost	
×	A - výborná, bez závažnějších připomínek
	B - velmi dobrá, s ojedinělými drobnými závadami (nejasnost výkladu, chyby ve vzorcích nebo chemických názvech, nedokonalý popis metod nebo výsledků)
	C - uspokojivá, s četnějšími drobnými závadami
	N - nevyhovující, s hrubými chybami

3. Uvedení použitých literárních a j. zdrojů	
×	A - bez připomínek, všechny převzaté údaje s citací zdroje, celkový počet citací odpovídá charakteru práce
	B - uspokojivé, s občasnými neobratnostmi zejm. v umístění odkazů, nebo s celkově nižším počtem citací
	C - s vážnějšími závadami, např. převažují "nestandardní" odkazy na učebnice, přednášky, webové stránky, nebo se ojediněle vyskytuje opominutí odkazu na zdroj převzatých dat
	N - nevyhovující, velmi málo citací, ev. rysy plagiátu (časté opomíjení odkazu na zdroj převzatých dat, popř. opsání velkých částí textu)

4. Jazyk práce	
×	A - výborný, práce je napsána čtivě a srozumitelně, bez závažnějších gramatických n. pravopisných chyb
	B - velmi dobrý, ojedinělé stylistické neobratnosti, gramatické n. pravopisné chyby
	C - uspokojivý, četnější slohové neobratnosti, gramatické n. pravopisné chyby, ojediněle se vyskytují obtížně srozumitelné n. nejednoznačné formulace
	N - nevyhovující, s četnými hrubými chybami

5. Formální a grafická úroveň práce	
	A - výborná, bez překlepů a chyb ve formátování
×	B - velmi dobrá, ojedinělé chyby formátu citací, překlepy, chybějící zkratky apod.
	C - uspokojivá, s ojedinělými většími (např. vynechání stránky) nebo četnějšími drobnými chybami
	N - nevyhovující, s četnými hrubými chybami

Případný slovní komentář k bodům 1. až 5.:

Bakalářskou práci považuji za velmi vydařenou a to jak z odborného hlediska, tak z hlediska formálního. Autorka v úvodní rešerši popisuje problematiku genomových variant a programy, které jsou nejčastěji používány k jejich anotaci. V praktické části pak ke srovnání výsledků jednotlivých programů používá obtížně anotovatelné varianty, které u některých programů vedou k zavádějícím predikcím. Z odborného hlediska nemám téměř výhrad, v práci se pouze ojediněle objevují drobné nepřesnosti: Autorka například píše, že existují pouze dvě hlavní verze lidské genomové reference. Genomové verze hg18 a GRCh37 jsou uváděny jako stejné. I z formálního hlediska je práce na vynikající úrovni, autorka ji napsala ve velmi dobré angličtině a vysázela v programu TeX. Drobné výtky mám k používání zkratk v textu: Některé zkratky nejsou vysvětleny při prvním použití termínu (např. Genome Reference Consortium na straně 7) či zkratky (RT-PCR-seq na straně 9). Některé jsou dokonce špatně rozepsány: Zkratka SIFT neznamená „Scale invariant feature transform“, jak uvádí seznam použitých zkratk, ale „Sorting Intolerant From Tolerant“. I přes tyto drobné nedostatky považuji práci za výbornou.

Obsahuje-li práce i vlastní výsledky uchazeče/ky (nejsou povinnou součástí práce), pak prosíme o Vaše stanovisko k následujícímu:

Jsou řádně stanoveny a vysvětleny cíle experiment? **Ano.**

Je množství experiment adekvátní k cílům? **Ano.**

Je dokumentace výsledků dostačující? **Ano.**

Jsou výsledky diskutovány a zasazeny do kontextu existující literatury? **Neúplně.**

Případný další slovní komentář k výsledkům autora:

Autorka se v praktické části pokusila najít slabá místa existujících anotačních programů a problematické genomové varianty diskutuje. Bohužel své zajímavé výsledky nezasazuje do kontextu stávající literatury.

B. Obhajoba

Dotazy k obhajobě (povinná část posudku)

1. Ve své práci nesprávně uvádíte, že byly pouze dvě hlavní verze lidského referenčního genomu. Jak je to ve skutečnosti a jaký je vztah mezi těmito verzemi? Jak dobře jsou popsány centromery u jednotlivých verzí genomu?
2. Ve své práci rozdělujete genomové varianty podle jejich rozsahu. Někdy bývá vhodné varianty rozdělit i na varianty somatické a varianty v germinální linii. Jaký je mezi nimi rozdíl?

Stanovisko k opravě chyb v práci:

opravný lístek/oprava v textu **NENÍ** podmínkou přijetí práce

C. Celkový návrh

Práci **doporučuji** k přijetí k dalšímu řízení: **ANO**

Navrhovaná celková klasifikace **A**

Datum vypracování posudku: **5. 9. 2018**

Jméno a příjmení, podpis oponenta (SIS): Mgr. Michal Kolář, Ph.D.

Instrukce pro vypracování a odevzdání posudku:

- Pro vypracování posudku bakalářské práce použijte tento formulář.
- Posudek můžete sami vložit do SIS, anebo s předstihem zaslat v elektronické podobě na adresu: marian@natur.cuni.cz, a dále zajistit dodání podepsaného originálu (v 1 výtisku, jako součást protokolu o obhajobě) na sekretariát Katedry buněčné biologie PřF UK (p. Růžicková), Viničná 7, 128 44 Praha 2. Podepsaný originál posudku musí být dodán před vlastní obhajobou, bez něho nesmí být obhajoba zahájena!
- Student by měl být s posudkem seznámem nejméně tři dny před obhajobou – posudek mu můžete poslat Vy nebo Váš přepošleme.