

I. OSOBNÍ A STUDIJNÍ ÚDAJE

Příjmení: **Štěpánek** Jméno: **Petr** Osobní číslo: **491816**
 Fakulta: **Fakulta biomedicínského inženýrství**
 Studijní program: **Biomedicínská a klinická technika**
 Studijní obor: **Informační a komunikační technologie v lékařství**
 Název práce: **Bioinformatická analýza genomových dat pacientů s atypickou Wilsonovou chorobou**

II. HODNOCENÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Kritéria hodnocení práce		Počet bodů
1.	<p>Přístup studenta k řešení úkolu (přípravenost, iniciativa, pracovní morálka a samostatnost studenta). (0 – 30)*</p> <p>Plný počet bodů je možné udělit studentovi, který přistupoval ke zpracování bakalářské práce dlouhodobě, systematicky, samostatně a s jasnou představou o řešení. Vedoucí BP sníží hodnocení v případě nízké aktivity studenta nebo nesystematické práce, ve které se projevovала nekonceptčnost a hledání nejsnazšího řešení.</p>	30
2.	<p>Způsob a úroveň zpracování úkolu, splnění zadání práce. (0 – 30)*</p> <p>Hodnotí se kreativní přístup a schopnost hledat odborné literární zdroje. Plný počet bodů lze přiznat tehdy, když bakalářská práce má vysokou úroveň zpracování teoretických východisek, která jsou v souladu s potřebami praktické části. V případě nedostatečného rozpracování teoretických východisek se snižuje hodnocení až o 15 bodů. Nedostatečné rozpracování aplikační části se hodnotí snížením hodnocení až o 15 bodů.</p>	30
3.	<p>Rozsah realizačních prací (SW, HW), aplikovaných vědomostí, publikační a jiné aktivity včetně ocenění v souvislosti s tématem práce. (0 – 30)*</p> <p>Maximální počet bodů lze udělit práci, která je vhodná k publikování. Tento aspekt se posuzuje zejména z hlediska významu pro obohacení teoretických poznatků a má praktický význam. Obzvláště pozitivně je hodnoceno vytvoření modelu, SW produktu a též technická realizace. Za drobné metodologické nedostatky se hodnocení snižuje až o 5 bodů. Nekonzistentnost zpracování s teoretickými východisky a nejasný či ne zcela odborný metodologický přístup vede ke snížení minimálně o 15 bodů. Další snížení hodnocení lze udělit za nedostatečnou diskusi k závěrům. Celkem 30 bodů za velmi komplexní a bezchybnou práci včetně dalších aktivit jako je účast na vědecko-výzkumném projektu či grantu, aktivní účast na tvorbě publikací, patentů či užitných vzorů.</p>	30
4.	<p>Formální náležitosti a úprava bakalářské práce (úroveň psaní, označení struktury textu, grafy, tabulky, citace v textu, seznam použité literatury apod.). (0 – 10)*</p> <p>Vedoucí BP hodnotí formální náležitosti z pohledu dodržení pravidel o psaní, atributů závěrečných prací, tj. formátování textu, struktury práce, seznamu použité literatury, vybavenosti bakalářské práce grafy a tabulkami, způsobu citování. Za nedodržení jednotlivých pravidel snižuje maximální hodnocení o 2 body za každý nerespektovaný atribut. Rovněž za výskyt gramatických chyb, překlepů a nevhodné stylistiky a terminologie se snižuje hodnocení o 2–4 body. V práci by se měla objevovat pouze standardní odborná terminologie a to zejména v českém jazyce (je třeba hodnotit schopnost vyjadřovat se technickým jazykem – 2 body), grafy jsou tvořeny podle zásad (viz tolerance a vliv statistického zpracování – 2 body), u grafů a tabulek jsou patřičné legendy a vše je čitelné (2 body), jsou dodržena citační pravidla podle ISO690 a ISO690-2 (2 body).</p>	8
5.	Celkový počet bodů	98

* Slovní hodnocení uveďte v komentáři.

III. CELKOVÉ HODNOCENÍ ÚROVNĚ VYPRACOVÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Hodnocení**:	A (výborně)	B (velmi dobře)	C (dobře)	D (uspokojivě)	E (dostatečně)	F (nedostatečně)
Počet bodů:	100 - 90	89 - 80	79 - 70	69 - 60	59 - 50	< 50
	X	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

** v případě hodnocení F (nedostatečně) uveďte podrobný komentář

Bakalářskou práci hodnotím výše uvedeným klasifikačním stupněm a doporučuji/nedoporučuji k obhajobě.

IV. KOMENTÁŘ

Student Petr Štěpánek je výborným a mimořádným studentem, pokud se jedná o přístup ke studiu, což potvrzují jeho studijní výsledky. Velmi aktivně přistupoval k přípravě na zpracování náročného a rozsáhlého tématu bakalářské práce, které je mezioborové. Zahrnuje jak molekulární biologii, lékařskou genetiku, tak vlastní bioinformatiku, která je podstatná při řešení BP. Již v rámci studia, přestože je student informaticky zaměřeného bakalářského programu Informační a komunikační technologie v lékařství, se s ohledem na budoucí zadání bakalářské práce nad rámec svých studijních povinností věnoval studiu biologických předmětů, zejména genetiky a molekulární biologie, chemie a anglického jazyka, ve kterém práci zpracoval. Věnoval tomu takovou pozornost, protože plánuje následné podání přihlášky na vysokou školu mimo EU do Spojených států amerických. Iniciativně si sám nastudoval řadu příbuzných témat, navštívil řadu odborných pracovišť, nejen u nás, ale i v zahraničí. Za celou dobu svého pedagogického působení, kdy jsem byla vedoucí 26 úspěšně obhájených bakalářských prací, jsem se nesetkala s takovým přístupem.

Práce studenta Petra Štěpánka je zpracována v anglickém jazyce, má 54 stran textu. Ve své práci v souladu se zadáním zpracoval v teoretické části zaměřené na Wilsonovu chorobu, genetické faktory ovlivňující vznik a vývoj tohoto onemocnění, klinické projevy a rozšíření v populaci v ČR a ve světě, současné způsoby léčby onemocnění a také zmínil genovou terapii, k tomu použil 51 literárních odkazů. Vypracoval a popsal bioinformatický postup pro vyhodnocení osekvenované DNA genomů pacientů s atypickou Wilsonovou chorobou, práci s původními sekvencemi ze sekvenátoru a variantami, kontrolu jejich kvality. Navrhnul a vybral genomické, bioinformatické postupy a metody použitelné pro screening tohoto onemocnění. Ze získaných dat zpracoval komplexní analýzu celých genomů (WGS) u tří sledovaných rodin s atypickou Wilsonovou chorobou. Právě u pacientů s atypickou formou nenacházíme po sekvenaci mutace v oblasti genu ATP7B, jak je obvyklé pro typickou formu onemocnění. U atypické formy Wilsonovy choroby jsou pravděpodobně ve hře další geny či ovlivnění pomocí epigenetických procesů. V této oblasti je stále velmi málo zpracovaných informací, a proto je řešená problematika velmi obtížná a přesahuje rámec bakalářské práce. Následně student analyzoval a diskutoval získané výsledky. Student bude i nadále práci rozšiřovat právě o možné působení epigenetických procesů u atypické formy Wilsonovy choroby a následně předpokládáme výstup ve formě článku.

Problém, který se vyskytl při řešení práce, byl spojen s obdobím ovlivněným epidemií SARS-CoV-2, kdy se situace se získáváním dat o pacientech s atypickou Wilsonovou chorobou nutných pro zpracování práce zkomplikovala, a tím došlo k prodloužení termínu odevzdání bakalářské práce.

Bakalářskou práci doporučuji k obhajobě a hodnotím ji stupněm výborně.

Jméno a příjmení: Mgr. Veronika Vymětalová, Ph.D.
Organizace: ČVUT v Praze, Fakulta biomedicínského inženýrství
Kontaktní adresa: Nám. Sítná 3105, 272 01 Kladno

Podpis:

Datum: