

## I. OSOBNÍ A STUDIJNÍ ÚDAJE

Příjmení: **Iha** Jméno: **Jaroslav** Osobní číslo: **474300**  
 Fakulta: **Fakulta biomedicínského inženýrství**  
 Studijní program: **Biomedicínská a klinická technika**  
 Studijní obor: **Biomedicínská informatika**  
 Název práce: **Detekce CNV v datech z celoexomového sekvenování pacientů s neurogenetickým onemocněním**

## 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 projevovale nekonceptčnost a hledání nejsnazšího řešení.</p>	30
2.	<p>Způsob a úroveň zpracování úkolu. (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>	27
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 užitečných vzorů.</p>	28
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>	9
5.	<b>Celkový počet bodů</b>	94

\* 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

Bakalářská práce s názvem „Detekce CNV v datech z celoexomového sekvenování pacientů s neurogenetickým onemocněním“ je rozdělena do šesti kapitol. V Úvodu jsou stručně a přehledně popsány mechanismy genetické variability a metodika jejich detekce v odpovídajícím rozsahu.

V kapitole Metody student shrnuje současně používané bioinformatické metodiky včetně možností analýzy dat v cloudu. Na konci této kapitoly jsou popsáni pacienti, jejichž data byla zpracována pro BP. Kapitola Výsledky obsahuje vyhodnocení analýz jak v tabulkové, tak grafické formě. Výsledky jsou dále zhodnoceny v diskusi, která pohlíží na výsledky z různých perspektiv. V závěru student zhodnotil úspěšnost projektu.

Student přistupoval k tomuto projektu spolehlivě a velmi zodpovědně. Velmi oceňuji důkladnou přípravu na zpracování projektu, samostatnost v řešení a hledání nových řešení. V teoretickém úvodu jsou velmi kvalitně popsány metody vzniku CNV, kdy se jedná o velmi komplikované mechanismy a student je popisuje pochopitelnou formou.

U výsledků bych chtěl vyzdvihnout grafické vyjádření výsledků, kdy student vytvořil i skript pro generování výsledných grafů na velmi vysoké publikační úrovni. Během zpracování projektu student zpracovával data jak na lokální pracovní stanici, tak na cloudovém rozhraní, což ještě zvyšuje přínos tohoto projektu. Diskuse je velmi kvalitně zpracovaná a student v ní dokazuje, že na výsledky se dokáže podívat z více pohledů.

Výsledkem tohoto projektu je pracovní workflow, které slouží nejen k obhájení bakalářské práce, ale bude využíváno pro každodenní zpracování dat z MPS na pracovišti. Student tak splnil všechny předem definované cíle.

Bakalářská práce splňuje všechny požadavky jak po obsahové, tak formální stránce, práci hodnotím stupněm A (výborně).

Otázky k obhajobě:

- 1) Dle vašich zkušeností z BP, jaký byste zvolil postup pro vytvoření modelu obsahujícího data 250 pacientů?
- 2) Z jakého důvodu nebyla detekovaná CNV v cílené oblasti genu GJB2 zhodnocena z klinického hlediska?

Jméno a příjmení: Ing. David Staněk

Organizace: FN Motol

Kontaktní adresa:

Podpis: .....

Datum: .....