

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>Splnění cíle a vhodnost struktury obsahu bakalářské práce z hlediska zadaného tématu (splnění zadání). (0 - 30)*</p> <p>Každá část či věta ze zadání musí mít jasný odraz ve zpracované práci. Excelentně splněné zadání může být ohodnoceno maximálním počtem bodů. V poměru rozsahu části v zadání, která není zcela vhodně či úplně zpracována, se hodnocení odpovídajícím způsobem snižuje.</p>	30
2.	<p>Teoretická úroveň a využití dostupné literatury v bakalářské práci. (0 - 30)*</p> <p>Oponent posuzuje relevantnost teoretické části k zadání, rozsah rešerší a systematické uspořádání zjištěných poznatků. Pokud převažuje doslovné převzetí textů, snižuje oponent hodnocení až o 15 bodů (přirozeně za předpokladu dodržení autorských práv). Důvodem pro snížení celkového hodnocení je dále nedostatečný výběr teoretických poznatků, literatury a zdrojů.</p>	30
3.	<p>Rozsah realizačních prací (SW, HW), aplikovaných vědomostí a znalostí, úroveň metodologického zpracování a závěrů 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 východiskami 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>	25
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>Oponent 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>	10
5.	Celkový počet bodů	95

* Slovní hodnocení uveďte v komentáři.

III. NÁVRH OTÁZEK K OBHAJOBĚ

1. V práci zmiňujete úskalí použití dat z WES pro detekci CNV z důvodu nerovnoměrného pokrytí pouze kódujících oblastí oproti WGS a u finální kohorty pacientů detekujete opakující se identické oblasti, kde je predikována delece. Tento výsledek a možné falešně pozitivní výsledky vysvětlujete právě použitím dat z WES nebo chybou algoritmu v průběhu analýzy. Pochází data pacientů použitá pro vytvoření CNV modelů i pacientů s dědičnou hluchotou, která jste použil pro detekci CNV finálním modelem ze sekvenčních běhů se stejným postupem přípravy sekvenčních knihoven a bylo by možné potenciální falešně pozitivní výsledky ovlivnit další úpravou parametrů normalizace jednotlivých vzorků k modelu z "cohort mode"?

2. Zmiňujete také další alternativy detekce CNV vedle GATK, např. CNVkit. Prováděli jste analýzu některých vzorků také tímto nástrojem a zkoušeli porovnat výsledné predikované CNV na chr13 a nebo si myslíte, že je vhodné pro finální diagnostiku pracovat pouze s jedním modelem?

3.

IV. 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.

V. KOMENTÁŘ

Bakalářská práce Jaroslava Ihy ukazuje výborné pochopení jak biologické problematiky vrozených onemocnění na podkladě variability počtu kopií v lidském genomu, tak i bioinformatického zpracování dat získaných metodami sekvenování nové generace. Zabývá se velmi důležitou a aktuální problematikou, její teoretická část je velmi srozumitelně a důkladně zpracována a opírá se o aktuální publikace z oboru. Cíle práce jsou stanoveny jasně, srozumitelně a byly v práci všechny zpracovány.

Metodická část je pečlivě a srozumitelně zpracována a ukazuje na velmi dobré pochopení problematiky studentem. Práce využívá k výpočetně náročnému zpracování sekvenčních dat moderních a v praxi užívaných nástrojů, jejichž implementace pro konkrétní aplikace není jednoduchým úkolem. Postup analýzy dat je velmi dobře zpracován a zdokumentován kompletním skriptem. Formálně je práce zpracována a strukturována výborně a byly dodrženy všechny zvyklosti včetně citačních pravidel. Jediné, co bych práci vytknul, je pouze krátká diskuse nad výstupy jednotlivých modelů. Ačkoliv práce spekuluje o pravděpodobné detekci artefaktů sekvenční metody a tedy vysoké míře falešně pozitivních nálezů, nezabývá se hlouběji způsoby, jakými by bylo možné zvýšit specifitu detekce nad stejnými daty z WES. Vzhledem k plánům vytvořit rozsáhlejší model nad daty více pacientů doporučuji zaměřit se na způsob odfiltrování podobných artefaktů.

Celkově hodnotím práci jako výbornou a doporučuji ji k obhajobě. Práce je zpracována vynikajícím způsobem a ukazuje vysoké kvality studenta i vedoucího práce a týmu DNA laboratoře KDN 2.LF UK a FNM.

Jméno a příjmení: MUDr. Michael Svatoň
Organizace: FN Motol
Kontaktní adresa:

Podpis:

Datum: