

Posudek školitele na diplomovou práci Bc. Terezy Anýžové  
**Růst českých pacientů s achondroplázií a možnosti predikce jednotlivých tělesných segmentů**

Achondroplazie je nejznámější a nejčastěji se vyskytující kostní dysplazií. Nálezy achondroplazie jsou známy již ze starověku. V posledních letech výzkumy molekulární biologie přinášejí nové světlo do etiopatogeneze achondroplazie a pomáhají objasnit procesy probíhající na růstové ploténce. To přináší nové možnosti léčby achondroplazie. Výsledky na myších modelech jsou slibné. V klinických zkouškách, zejména v dlouhodobém horizontu, je nezbytné mít k dispozici srovnávací údaje o průběhu onemocnění bez moderní léčby. Výzkum achondroplazie z různých aspektů se tak stává aktuálním tématem. I my jsme se rozhodli zpracovat data z našeho souboru pacientů. Cílem práce bylo vytvořit a popsat soubor českých pacientů s achondroplázií. Porovnat soubor českých pacientů s achondroplázií s nejčastěji využívaným souborem Hortona a kol. 1978 a dalšími recentními soubory ze zahraničí. Hlavní otázkou zde bylo, zda můžeme nadále používat Hortonovy grafy jako disease specific charts pro naše pacienty a zda můžeme přebírat auxologické poznatky recentních zahraničních výzkumů. Dále pak ověřit použitelnost metody predikce finální výšky multiplifierovou metodou podle Paleyho 2005.

Hlavním zdrojem dat byla lékařská a antropologická dokumentace Ambulantního centra pro vady pohybového aparátu a antropologické ambulance Pediatrické kliniky FN Motol. Nejedná se však pouze o zpracování dokumentace. Diplomantka osobně změřila většinu pacientů s achondroplázií, kteří během posledních dvou let navštívili Ambulantní centrum. Kromě toho se aktivně podílela na měření dalších pacientů i na vývoji metodiky měření a stala se platným členem antropologického týmu Ambulantního centra.

Největší slabinou práce je malý počet probandů ve věku od 12 let, to však není vinou diplomantky. Soubor tvoří 86 pacientů, z nich 79 bylo měřeno opakovaně. 22 pacientů však podstoupilo prolonační léčbu nebo roční léčbu růstovým hormonem a jejich údaje po dotyčné intervenci musely být vyřazeny. Kompletní data od dětství do dospělosti bez intervencí ovlivňujících růst jsou k dispozici pouze u 5 chlapců a 4 dívek. Diplomantka byla postavena před složitý úkol zpracovat soubor pacientů longitudinálně sledovaných po různou dobu a v nejednotných intervalech a porovnat ho s publikovanými údaji zahraničních autorů. Zejména díky odborné pomoci statistika Mgr. T. Zdražila bylo nalezeno řešení: růstové křivky byly odhadnuty na základě lineárního regresního modelu a srovnání bylo provedeno na základě intervalů spolehlivosti.

Práce má 98 stran, z toho 57 stran textu a 41 stran příloh. Celkem práce obsahuje 3 obrázky v textu, 42 tabulek a 27 grafů – většina z nich je umístěna v přílohách, některé jsou pro lepší srozumitelnost v textu. Jsou dobře očíslovány a popsány. Členění práce odpovídá doporučenému schématu. Teoretická část shrnuje základní auxologické poznatky, etiopatogenezi, klinický a radiologický obraz achondroplazie, komplikace a možnosti léčby. Metodika je popsána srozumitelně. Výsledky jsou prezentovány formou tabulek a grafů a textu, který je vysvětluje a komentuje. Přes výše zmíněné problémy se diplomantce podařilo splnit stanovené cíle. Hortonovy grafy můžeme nadále používat jako referenční soubor pro achondroplazii, podobně jako můžeme využívat i poznatky současných zahraničních prací. Naproti tomu využití Paleyho predikční metody v klinické praxi u našich pacientů na základě předkládané práce nedoporučujeme. Při hodnocení růstu pacientů musíme provádět korekci na sexuální maturaci a kostní věk.

V teoretické a metodické části a v diskuzi je citováno 45 literárních zdrojů, všechny jsou řádně a jednotnou formou uvedeny v seznamu literatury.

Práce odpovídá požadavkům na diplomové práce v odborném studiu oboru antropologie a genetika člověka **a doporučuji ji k obhajobě**. Navrhuji klasifikaci **2.**

V Praze 17.8.2018

RNDr. Daniela Zemková, CSc