

Růst českých pacientů s achondroplázií a možnosti predikce růstu jednotlivých tělesných segmentů

Autorka ve své diplomové práci řeší téma růstu dětí s achondroplázií, jehož monitoring je nesmírně důležitý pro klinickou praxi. Jako stěžejní cíle si autorka stanovila popsat celkový tělesný růst a růst jednotlivých, z antropologického hlediska důležitých, tělesných parametrů. Dalším cílem bylo porovnat získané výsledky se zahraničními daty používanými v klinické praxi a ověřit použitelnost multiplifierové metody predikce finální výšky. Studie byla založena na longitudinálním hodnocení pacientů sledovaných v Antropologické ambulanci FN Motol a Centru pro vady pohybového aparátu.

Práce je členěna do devíti základních kapitol. V teoretickém úvodu autorka popisuje obecné zákonitosti růstu a jeho regulaci. Dále navazuje představením samotného onemocnění, jeho etiopatogenezi, dědičností, klinickou manifestací a komplikacemi, které pacienta provázejí od narození do dospělosti. Zmíněny jsou také dosavadní možnosti především symptomatické léčby a současný farmakologický výzkum. Literární rešerše je logicky, ale poněkud stručně zpracována na 17 stranách, přičemž největší nedostatek vidím v malém počtu citované literatury. Ideální by také bylo citovat původní literární zdroje, pokud jsou dostupné (např. str. 4 - popis Karlbergova modelu růstu).

Na základě prostudované literatury si autorka stanovila následující hypotézy: 1) Čeští pacienti s achondroplázií se neliší v hodnotách jednotlivých tělesných parametrů od hodnot amerického souboru dle Hortona et al. (1978). 2) Čeští pacienti s achondroplázií se neliší v hodnotách jednotlivých tělesných parametrů od hodnot italského souboru souboru del Pino et al. (2018). 3) Predikce finální výšky multiplifierovou metodou dle Paley et al. (2005) je použitelná v klinické praxi. Predikovaná hodnota tělesné výšky odpovídá skutečné finální hodnotě.

Část věnovaná materiálu a metodice je prezentována přehledně, informace o sběru a zpracování dat jsou dostatečné. Výsledky práce jsou předloženy velmi podrobně a jsou podloženy velkým množstvím přehledně zpracovaných grafů a tabulek. V diskuzi se autorka zamýšlí nad získanými výsledky, limitací sledovaného souboru a vhodností využití porovnávaných metod v naší populaci. I v této části by bylo vhodné podložit domněnky a tvrzení relevantními literárními zdroji a vyhnout se obrátům typu "jak již bylo zmíněno" či "trazuje se", které nejsou dále nijak citovány.

Předkládaná diplomová práce má celkově dobrou jazykovou úroveň, několik drobných překlepů nijak nesnižuje kvalitu předkládaného textu. Autorka se ve své práci opírá o 45 literárních zdrojů, které jsou řádně uvedeny v seznamu literatury. K vytknutí je jen opakující se chyba citování v textu např. *dle Hortona et al., se souborem del Pino et al.* - kde je v českém textu používáno "et al." namísto "a kol."

Diplomová práce je doplněna rozsáhlým souborem příloh. Celkově předkládaná práce obsahuje 42 tabulek, 27 grafů a 3 obrázky.

Závěrem mohu shrnout, že autorka řešila důležité téma růstu pacientů se závažnou genetickou afekcí, která významně ovlivňuje jejich zdravotní stav a kvalitu života. Výsledky jsou i přes limitace vyplývající z počtu pacientů a nekompletnosti longitudinálních dat velmi dobře zpracovány a mají praktické využití v klinické praxi. Důležitým poznatkem vyplývajícím z předkládané diplomové práce je fakt, že je pro sledování růstu i nadále vhodné používat Hortonovy grafy a pro hodnocení proporcionality je možné využít nová data recentního argentinského souboru. Neméně důležitým zjištěním je nalezení významných limitací multiplierové metody predikce finální výšky a tedy její omezené využitelnosti u pacientů s achondroplázií. Hlavní výtkou diplomové práce je poněkud omezené podpoření literárního přehledu a diskuze výsledků recentními literárními zdroji. **Celkově předkládaná diplomová práce splnila vytyčené cíle a doporučuji ji k obhajobě. Navrhuji hodnocení velmi dobře.**

Doplňující otázky pro autorku:

Otázka 1: Jaké komplikace provázejí prolongační operace dolních končetin?

Otázka 2: Podílela se autorka na měření pacientů v ambulanci nebo pouze zpracovala data získaná z uvedených pracovišť?

V Praze dne 31.8.2018

Mgr. Veronika Moslerová, Ph.D.