

Oponentský posudek na diplomovou práci

**Petry Blovské**

### **Vybrané auxologické aspekty dětského autismu**

Dětský autismus patří v poslední době mezi nejzkoumanější diagnózy v dětské psychiatrii. Jedná se o poruchu vývoje mozku, která postihuje komplexní chování člověka a provází ho po celý život. Poslední epidemiologické výzkumy ukazují výskyt až u 3,4/1000 dětí. Autorka diplomové práce si dala za úkol stanovit základní auxologické charakteristiky pediatrických pacientů mužského pohlaví s dětským autismem a zjistit zda a jak tato složitá a komplexní vada vyvíjejícího se mozku alteruje somatický vývoj těchto chronicky nemocných jedinců. Studií na toto téma je i ve světě poměrně málo, většinou jsou úzce cílené na obvod hlavy nebo BMI. V ČR se jedná o práci prioritní.

Práce má 57 stran. Je členěna běžným způsobem na úvod, literární přehled, materiál a metodiku, výsledky, diskusi a závěr.

**Úvodní část** má 22 stran. Autorka rozebírá historii, klasifikaci, epidemiologii a diagnostiku. Popisuje autistický fenotyp a věnuje se etiologii této multifaktoriální poruchy. Zvláštní pozornost věnuje auxologickým údajům, zejména pracím o růstu mozkovny, tělesné výšce a hmotnosti. Stručně se zmiňuje o terapeutických možnostech. Na konci úvodní části si klade cíle práce:

Objektivizovat stav skeletálního lineárního růstu chlapců s dosud neukončeným růstem a stanovit stupeň realizace růstového dědičného potenciálu.

Objektivizovat velikost mozkové části hlavy pacientů s autismem a zhodnotit velikost mozkovny vzhledem k velikosti mozkovny rodičů.

Posoudit vztah velikosti mozkovny pacientů a jejich tělesné výšky.

Objektivizovat stav výživy autistických chlapců a orientačně zhodnotit stav tělesného složení.

Kapitola **Materiál a metoda** má 4 strany. Popsán je soubor 69 chlapců s diagnózou dětský autismus ve věku 3,3 – 13,4 let v Ambulanci klinické antropologie Pediatrické kliniky FNM. Měření probíhalo od roku 2002 – 2008 s maximem v letech 2007 – 2008, kdy pacienty vyšetřovala autorka práce. Pacienti byli diagnostikováni na Dětské psychiatrické klinice UK 2. LF a FN Motol a sledování rovněž v Ústavu biologie a lékařské genetiky v Motole. Dále autorka definuje měření a vyhodnocené antropometrické rozměry a indexy. Jedná se o 9 rozměrů a 2 indexy. Na tomto místě bych ráda zdůraznila, že měření autistických pacientů patří mezi nejobtížnější měření dětských probandů a pacientů vůbec, proto byl kladem důraz na výběr malého množství parametrů s vysokou výpovědní hodnotou. Jednalo se o studii průřezovou. Aby bylo možno zhodnotit společně celou skupinu pacientů různého stáří, byla data nejprve normalizována, jak je v klinické antropologii běžné, a to pomocí softwaru Kompendium klinické antropologie. Kapitola je zakončena popisem metodiky posouzení realizace dědičného růstového potenciálu a výčtem použitých statistických metod.

Kapitola **Výsledky** má 16 stran. Výsledky jsou stručné, jasné a názorné, doplněné grafy.

Autorka prokázala u autistů (s dosud neukončeným růstem) nižší tělesnou výšku a vyšší podíl malé postavy u autistických probandů oproti referenčnímu souboru CAV2001 i ve srovnání s dědičným růstovým potenciálem. Tyto výsledky se liší od některých zahraničních studií. Zvláště zajímavou částí práce jsou výsledky týkající se velikosti a tvaru mozkovny. Průměr obvodu hlavy je shodný s populační normou, je zde však významně vyšší variabilita a větší počet dětí s makrocefalií i mikrocefalií. Pacienti mají v průměru nadváhu, ale její podstata je pravděpodobně spíše svalová než tuková.

Kapitola **Diskuse** má 5 stran. Srovnává výsledky tělesné výšky, BMI a především růstu mozkovny se zahraničními studii. Zde se domnívám, že je autorka až příliš stručná.

**Závěr** shrnuje na jedné stránce hlavní výsledky práce.

Seznam použité literatury zahrnuje 74 prací, z toho většina zahraničních, které jsou v textu řádně citovány.

Diplomantka prokázala, že zvládla techniku antropometrického měření i metody zpracování dat, dokáže pracovat s literaturou a porozuměla problematice. Autorka splnila cíle své práce.

Petra Blovská splnila požadavky kladené na diplomovou práci, a proto tuto práci doporučuji k obhajobě.

7. 9.2009

RNDr. Daniela Zemková, CSc

Otázky:

1. Obvod hlavy má větší variabilitu než u referenční populace, mezi autisty je více jedinců s makrocefalií i mikrocefalií. Pokusila jste se podívat podrobněji na tyto pacienty? Mají např. pacienti s makrocefalií některé další společné rysy? Má obvod hlavy nějaký vztah ke klinickému stavu?
2. V souboru je několik pacientů, jejichž BMI již je teoreticky v pásmu obezity. Jakou tloušťku kožních řas mají tito pacienti?
3. Autisté představují velmi heterogenní skupinu, což je zřejmě důvodem toho, že se tělesná výška u jednotlivých autorů liší. Máte informace o tom, kolik je ve Vašem souboru pacientů se syndromem fragilního X chromozomu, neurofibromatózou nebo fenylketonurií?
4. Vykazují pacienti starší 12 let známky opoždění puberty?