

Prof. MUDr. Karel Šonka, DrSc.
Předseda komise oborové rady Neurovědy

V Praze dne 26. 12. 2014

**Posudek doktorské dizertační práce MUDr. Jaroslavy Paulasové Schwabové
„Využití baropodometrie k objektivizaci neurologického nálezu u pacientů s hereditární
ataxií“**

MUDr. Paulasová Schwabová se ve své práci zabývá velmi aktuální tematikou. Diagnostika hereditárních ataxií se opírá o výsledky genetického vyšetření. To však není schopno samo o sobě popsat klinický obraz postiženého jedince a zachytit dynamiku vývoje onemocnění. K určení míry postižení a jeho vývoje se používají standardně klinické škály, které dokáží poměrně přesně zhodnotit rozsah a vývoj postižení. K objektivizaci postižení posturálních mechanismů se standardně používá stabilometrické vyšetření. To je schopno poměrně jednoznačně diagnostikovat postižení lobulus anterior cerebelli zjištěním 3 Hz posturálního tremoru a sledovat dynamiku postižení rovnováhy. Předkládaná práce se zabývá z velké části korelací nálezů škálování a stabilometrického vyšetření u pacientů s hereditárními ataxiemi. Aktuálnost získaných poznatků spatřuji též v tom, že se v praxi často setkáváme s řadou pacientů, kteří mají jasný klinický obraz neurodegenerativního onemocnění s mozečkovým postižením, ale genetické vyšetření není schopno toto onemocnění klasifikovat. Standardizované sledování dynamiky vývoje postižení je důležité pro obě skupiny.

Předložená dizertační práce má 95 stran textu, literaturu, která obsahuje 191 citací a přílohy. Jejich součástí je přehled autorčiných článků, které mají vztah k řešené problematice a jsou uvedeny in extenso. Práce je standardně členěna. Úvod obsahuje teoretické podklady práce. V této kapitole je přehledně popsána charakteristika hereditárních ataxií, speciálně se zaměřením na spinocerebelární ataxii 2. typu a Friedreichovu ataxii. V následující části se autorka zabývá neurofyziologií posturální stability. V této části spatřuji určité nedostatky v tom, že se problematikou nezabývá více do hloubky. Podrobnější informace jsou uvedeny v dalších částech textu, ale slušelo by se je zde uvést souhrnně. Za nedostatek kapitoly o mozečku považuji to, že nejnovější uvedená citace je 3 roky stará práce. Stručnost je na škodu i textu, který se věnuje klinickým škálám v rozsahu jedné stránky (31-32). Pro přehlednost by

měly být vysvětleny jednotlivé škály detailněji. Následující text, věnující se posturografickým nálezům u mozečkových lézí, správně uvádí zásadní práce, které byly publikovány Deinerem v osmdesátých letech, ale opět za nedostatek považují, že poslední citovaná práce je z roku 2008.

Na okraj bych měl výhradu k jazykové stránce. Nejsem si jist, že používané termíny „dvounožec“ a „čtyřnožec“ jsou optimálním českým ekvivalentem bipedální a kvadrupedální lokomoce.

Úplně jsem nepochopil smysl dělení cílů na hypotézu, jak je uvedena na straně 38 a 39 a vědeckou otázku na straně 40 a 41 a z ní vyplývajících 7 definovaných cílů projektu. V části metodika na straně 42 je definován soubor vyšetřených pacientů. Bylo vyšetřeno 22 pacientů s hereditární ataxií. Dále je uvedeno, že kontrolní skupinu tvořilo 33 zdravých dobrovolníků. Zde bych očekával podrobnější popis skupin jak pacientů, tak dobrovolníků. Část textu popisující statistické hodnocení dělí dále výsledky do 7 studií. Výsledky jednotlivých dílčích studií jsou uvedeny a současně i diskutovány na stranách 50-88. Přinášejí zajímavé poznatky a zavádějí i metodiku měření stoje ve výponu, která se ukázala být citlivým diferenciálně diagnostickým parametrem. Výsledky jednotlivých částí studie zde uvedené, jsou klinicky využitelné a velmi zajímavé.

Odpovědi na definované cíle projektu a shrnutí zjištěných výsledků je na stranách 89 a 90. Předložená práce potvrdila, že je při vyšetření stability možné použít přístroj Footscan s dostatečnou vzorkovací frekvencí. V práci byla použita vzorkovací frekvence 500Hz. Tento systém je nepochybně dostatečný pro sledování dynamiky vývoje posturální nestability u pacientů s hereditárními ataxiemi i jinými neurodegenerativními onemocněními. Za nejzajímavější část výsledků považují zhodnocení citlivosti jednotlivých škál SARA a FARS pro pacienty se spinocerebelární ataxií a ataxií Friedreichovou.

Příloha obsahuje publikace prací, které mají vztah k řešené problematice. Za zásadní publikace považují dvě práce, publikované v Journal of the Neurological Sciences v roce 2012 a v roce 2014 (s IF 2,243), u kterých je MUDr. Paulasová Schwabová první autorkou. Práce obsahují zásadní nálezy korelace klinických škál a stabilometrického vyšetření a využití stabilometrického vyšetření s použitím FOOTSCANu u pacientů s hereditárními ataxiemi. Tyto dvě zásadní práce doplňují dvě práce publikované v České a slovenské neurologii a neurochirurgii v letech 2010 a 2013 a další, uvedené v příloze.

Celkově hodnotím předloženou doktorskou dizertační práci „ Využití baropodometrie k objektivizaci neurologického nálezu u pacientů s hereditární ataxií“ jako velmi kvalitní. Obsahuje velice zajímavé a klinicky využitelné výsledky. Domnívám se, že autorka prokázala plně předpoklady k samostatné tvořivé vědecké práci a doporučuji udělení titulu „Ph.D.“

Otázky na autorku:

1. Zajímavé je rozšíření vyšetření o stoj ve výponu. Měl by být výpon součástí standardního stabilometrického vyšetření a ovlivňuje výpon manifestaci posturálního tremoru?
2. V práci uvádíte, že výpon umožňuje rozlišit pacienty s FRDA od pacientů s SCA v klidném stoju. Podílí se na této skutečnosti rozdíl v postižení jednotlivých systémů (mozeček, zadní provazce, pyramidová dráha, periferní nervy) u těchto klinických jednotek?
3. Jaký by měl být základní screeningový vyšetřovací postup u pacienta s podezřením na hereditární ataxii před indikováním genetického vyšetření?

doc. MUDr. Jaroslav Jeřábek, CSc.