

Název práce: **Snížení rozsahu dorzální flexe hlezenního kloubu jako časný příznak u dětí s chorobou CMT1A**

Autor: Bc. Tereza Judlová

Vedoucí práce: MUDr. Jana Haberlová

Práce má 11 kapitol, 79 stran, v referenční seznamu je uvedeno 45 citovaných zdrojů. Práce má část teoretickou (přehled poznatků) a část praktickou. V teoretické části jsou na základě literární rešerše shrnuty poznatky o chorobě CMT se zdůrazněním významu změn funkce hlezenního kloubku u pacientů s chorobou CMT 1A. V praktické části jsou hodnoceny časné projevy nemoci u deseti dětí s chorobou CMT 1A ve věkovém rozmezí 3 – 10 let. Byla posuzována možnost využití testu stoje na patách jako jednoduchého testu při časné diagnostice choroby CMT 1A u dětí od 3 let věku.

Hodnocení jednotlivých kapitol:

Abstrakt. Je srozumitelný, vystihuje podstatu práce

Úvod. Přiměřeně seznamuje se zaměřením a cílem práce

Přehled poznatků. Jedná se o teoretickou část práce, kapitola je přehledná, uváděné informace přesné a logicky navazují.

Cíle a hypotézy. Hlavní cíl práce, dílčí cíle i hypotézy jsou jasně formulované.

Metodika. Jsou porovnávány výsledky různě početných skupin (10 dětí s CMT1A a 30 dětí s norm. nálezem), což mohlo výsledky do jisté míry ovlivnit. Zařazení „míry svalových atrofií“ mezi hodnocené parametry je na rozdíl od ostatních parametrů diskutabilní, jelikož posuzování stupně atrofií je vždy orientační a obtížně se kvantifikuje zejména u dětských pacientů. Totéž platí u dětských pacientů o „testu dřepů“.

Výsledky. Prezentovány přehledně, a jsou statisticky zpracovány. Obrázky a tabulky mají vysokou kvalitu.

Diskuze. Kapitola celkově dosti rozsáhlá, hlavně diskuze k hypotéze Ho5, což snižuje její přehlednost. Obecně známé informace (o deformitě, atrofiích a snížení sv. síly) by patřily spíše do „přehledu poznatků“ a v diskusi by měly být zmíněny již jen informace nezbytné pro interpretaci vlastních výsledků.

Dotazy na autora:

1. Proč hodnocené skupiny pacientů s CMT1A a pacientů s normálním nálezem nejsou stejně početné? Různě početné skupiny se hůře porovnávají.
2. Je podle zkušeností autora pro časný záchyt CMT využitelnější snížená schopnost stoje na patách nebo nález hyporeflexie-areflexie na Dk?
3. Která jiná neurologická onemocnění a patologické stavy by mohly způsobit také sníženou schopnost stoje na patách?

Celkové hodnocení práce:

Práci hodnotím jako originální a kvalitně zpracovanou. Výše uvedené připomínky k metodice a diskuzi nejsou zásadního charakteru. Je třeba vyzdvihnout, že autor zvolil téma, které takto komplexně nebylo dosud zpracováno. Poznatky, ke kterým autor dospěl jsou cenné a hlavním přínosem je, že závěry jsou prakticky využitelné v časné diagnostice onemocnění CMT. Práce splňuje kriteria pro magisterskou práci a doporučuji ji k obhajobě.

30.4. 2009

prim. MUDr. O. Horáček Ph.D.

