

Posudek vedoucího diplomové práce

Autor: Bc. Tereza Judlová

Vedoucí diplomové práce: MUDr. Jana Haberlová

Téma diplomové práce: Snížení rozsahu dorsální flexe hlezenního kloubu jako časný příznak u dětí s chorobou CMT 1A

Hlavním cílem práce je posoudit závislost mezi snížením rozsahu dorsální flexe a prvními projevy dědičné periferní motoricko-senzitivní neuropatie, tzv. choroby Charcot-Marie-Tooth typ 1A (CMT 1A). Vedlejším cílem je zhodnotit první klinické příznaky nemoci.

V úvodu autorka rozsáhle charakterizuje chorobu Charcot-Marie-Tooth, v samostatné kapitole se podrobně věnuje dětským pacientům. Jsou popsány možné první příznaky onemocnění, průběh onemocnění a diagnostická kritéria. Autorka uvádí současnou léčbu, podrobně se věnuje možnostem rehabilitace s důrazem na abnormality stereotypu chůze u pacientů s CMT.

V kapitole metodika je popsán výběr 10 symptomatických pacientů s diagnosou CMT1A a 30 zdravých kontrol. Jedná se o 11 dívek a 9 chlapců ve věku od 3 do 10 let věku. Jsou zde rozepsány postupy hodnocení. Míra atrofie svalstva byla hodnocena vizuálně a palpací. K hodnocení svalové síly byl použit funkční svalový test dle Jandy. Rozsah dorsální flexe hlezna byl měřen goniometrem ve dvou polohách, v poloze s extenzí a v poloze s flexí v kolenním kloubu. Dalším testem k měření rozsahu dorsální flexe hlezna byl test stoje na patách, jeho hodnocení bylo vizuální a byla měřena vzdálenost mezi hlavičkou 5. metatarsu a podložky. Test dřepu a stereotyp chůze byl hodnocen vizuálně. Jako dodatek je zde uvedeno neurologické vyšetření reflexů a elektrofyzilogické vyšetření periferních nervů.

Ke statistickému zpracování byl použit T-test hodnocení významnosti. Bylo prokázáno statisticky významné omezení dorsální flexe hlezenního kloubu u pacientů s CMT 1A ve srovnání se zdravou skupinou měřené jak při flexi, tak při extenzi kolenního kloubu. Dalším výsledkem je statisticky významný rozdíl mezi zdravou skupinou a pacienty ve stoji na patách, kdy u 90% pacientů s CMT 1A byla zřetelná abnormalita. Test stoje na patách byl dle dat souboru validně hodnotitelný již od věku 3 let.

V diskuzi se autorka věnuje možným příčinám snížení rozsahu dorsální flexe hlezna u pacientů s CMT 1A. Je diskutována významnost nálezu zkrácení Achillovy šlachy, která byla nalezena u všech pacientů v souboru, zkrácení však bylo lehčího charakteru a nepřesahovalo 90 stupňů, tudíž neměnilo zásadním způsobem stereotyp chůze. Dalším tématem diskuze je prokázaná porucha stoje na patách u většiny pacientů v souboru. Je zde diskutován podíl deformity nohy, atrofizace drobných svalů nohy a oslabení peroneálních svalů či musculus tibialis anterior. Patogeneze oslabení stoje na patách zůstává nejasná, nebyla prokázána žádná jednoznačná závislost na výše zmiňovaných faktorech. Jsou zde diskutovány ostatní časné příznaky onemocnění, nálezy ve vyšetřeném souboru jsou porovnávány a ve většině případů jsou nálezy ve shodě s dostupnou literaturou. Snížení až vyhasnutí reflexů na dolních končetinách patrné zde již od 3 let věku, časté deformity nohou typu pedes planii nebo pedes cavii související s atrofiemi drobných svalů nohy a méně časté oslabení svalů bérců.

V závěru je na základě získaných dat navržen test stoje na patách jako screeningová metoda choroby CMT 1A u dětských pacientů a to již od 3 let věku.

Diplomová práce je logicky strukturována. Data jsou zpracována výstižně, jsou doplněna přehlednými grafy. Výsledek práce je přínosem pro širokou klinickou praxi, pro fyzioterapeuty, pediatry, rehabilitační lékaře i dětské neurology.

Studentka byla od počátku schopna pracovat zcela samostatně, dobře se zorientovala v daném tématu, na konzultace byla vždy připravena.

K práci nemám žádné výhrady a práci plně doporučuji k obhajobě.

4.5.2009

MUDr. Jana Haberlova
Klinika dětské neurologie FN Motol