

Možnost zjednodušení diagnostiky a terapie vzácných onemocnění ve stomatologii za pomoci expertního systému na bázi databáze v 2D a 3D obrazu

Abstrakt

Předkládaná disertační práce popisuje metodiku tvorby databáze pacientů se vzácným onemocněním v orofaciální oblasti. Přehledná a strukturovaná data jsou základem pro práci se znalostními systémy i v klinické praxi. Využití dat databáze je popsáno u dvou konkrétních onemocnění a to u Ektodermální dysplázie a Zimmermann-Laband syndromu.

Metodika práce s databází se skládá z kroků vytipování pacienta, přidání nové karty do databáze, přidávání záznamů o pacientovi a tvorba layoutů. V případě ektodermální dysplázie byl zpracován soubor 13 českých dětských pacientů s ektodermální dysplázií s projevy v dutině ústní. Pacienti prošli genetickým testováním kandidátních genů EDA, EDAR, EDARADD, TP63 a WNT10A. U pacientů byly zhotoveny trojrozměrné obrazy obličeje faciálním skenem a porovnávány s faciálními skeny zdravé kontrolní skupiny. Na příkladu tří z nich byl popsán stomatologický přístup ošetření pacientů. Dvě pacientky s podezřením na syndrom Zimmermann-Laband byly vyšetřeny na genetickém i stomatologickém oddělení i přes nepříliš výrazné projevy syndromu.

Databáze ERN Cranio ve FN Motol vznikla jako centralizovaná databáze pacientů se vzácným onemocněním. V době psaní této práce čítá 113 pacientů se vzácným onemocněním a obsahuje informace o 30 vzácných onemocněních. V databázi jsou shromažďovány textové i obrazové dokumenty. Z obrazových podkladů nacházíme fotografie, orthopantomogramy, telorentgeny, CBCT a faciální scany. U pacientů s ektodermální dysplázií byla u všech prokázána patogenní nebo pravděpodobně patogenní varinanta jednoho z výše uvedených genů. Porovnáním faciálních skenů jsme ověřili dysmorfii v dolní 1/3 obličeje u pacientů s ED. Po zhotovení snímacího mezerníku se výška dolní 1/3 obličeje přiblížila k průměrným hodnotám nesyndromických jedinců. U pacientek s Zimmermann-Laband syndromem nalézáme klinicky překvapivě mírné projevy. V dutině ústní není přítomna gingivální fibromatóza. Přesto genetické vyšetření odhalilo patogenní variantu v genu c.1606G>A p.(Ala536Thr).

Klíčová slova

Databáze, znalostní systém, vzácná onemocnění ve stomatologii, ektodermální dysplázie, Zimmermann-Laband syndrom