

Oponentský posudok na diplomovú prácu

**Názov diplomovej práce:** 3D morfometrická analýza tváre pacientov s Williamsovým, Noonanovej a DiGeorgeovým syndrómom

**Autorka:** Bc. Martina Čaplovičová

**Vedúca práce:** RNDr. Jana Velemínská, PhD.

**Pracovisko:** Katedra antropologie a genetiky človeka, PpF UK v Praze

Diplomová práca Martiny Čaplovičovej má 97 strán, z toho je 83 strán textu a posledných 14 strán tvorí rozsiahly zoznam literatúry, ktorý obsahuje 171 zahraničných a domácich zdrojov. Práca je členená do 9 kapitol, ktoré na seba logicky nadväzujú. Všetky obrázky, schémy a tabuľky sú jasné a prehľadné.

Predložená práca bola podporená grantom GA UK č. 178214.

Teoretická časť je dôkladne vypracovaná na 30 stranách a obsahuje 3 podkapitoly, kde diplomantka venuje pozornosť kraniofaciálnym zmenám v priebehu postnatálnej ontogenézy, ako aj podrobným opisom sledovaných syndrómov.

Cieľom tejto práce bolo zrealizovať pilotný projekt hodnotenia dysmorfii pacientov s vybranými syndrómami pomocou metód geometrickej morfometrie v Českej Republike. Rozdiely vo veľkosti a morfológii tváre, rovnako ako ontogenetické rozdiely boli sledované na základe tranzverzálnych dát 3D faciálnych skenov pacientov oboch pohlaví v rôznom veku. Sledovaný súbor tvorí 12 jedincov s Williamsovým syndrómom, 20 jedincov s Noonanovej syndrómom a 25 jedincov s DiGeorgeovým syndrómom a ako kontrolný súbor bolo použitých 31 skenov.

Diplomantka predpokladala, že výstupy z tejto práce by mohli mať prínos nielen v rámci zmapovania samotných dysmorfii a ich vývinu, ale aj možnosti budúcich výskumov zameraných na koreláciu genotypu a fenotypu vybraných syndrómov, či vzťahy medzi faciálnou dysmorfiou a disproporciami v telesných rozmeroch a celkovým klinickým stavom pacienta.

Ciele a hypotézy sú presne formulované. Súbor a metódy sú jasné a zreteľne charakterizované.

Na štatistické spracovanie použila zložité štatistické metódy, ktoré zvládla na úrovni. Použité štatistické metódy geometrickej morfometrie sú vhodnou voľbou pre analýzu dysmorfických syndrómov, nakoľko takýto exaktný popis tváre sa klasickou kefalometrickou analýzou nedá vytvoriť. Použitými metódami diplomantka dokázala pomerne presne zachytiť typický fenotyp u pacientov s Williamsovým syndrómom a Noonanovej syndrómom. V prípade hodnotenia pacientov s DiGeorgeovým syndrómom v dôsledku obrovskej heterogenity ochorenia nebolo možné jednoznačne potvrdiť charakteristické dysmorfie. Možno by bolo dobré do budúcnosti rozšíriť súbor o ďalších pacientov. Navyše by bolo možné porovnať dysmorfie podľa vekových kategórií a vytvoriť tak presnejší obraz o zmenách v priebehu ontogenézy. Okrem toho by sa analýzy mohli uskutočniť špecificky pre pohlavie, čím by sa odstránilo skreslenie spôsobené intersexuálnymi rozdielmi.

Dospela k zaujímavým výsledkom, ktoré sformulovala v závere, zvlášť pre každý sledovaný syndróm.

Pre Williamsov syndróm zistila výrazné a typické znaky, ako sú zúženie čela a bitemporálne zúženie, periorbitálny edém, guľovitý a kraniálne smerujúci hrot nosa, sploštená infraorbitálna oblasť, protrúzia oboch pier a špicatá brada.

Pacienti s Noonanovej syndrómom majú menej vystupujúce nadočnicové oblúky, prominujúcu oblasť očí, menej prominujúci a širší nos s konkávnym profilom, zapadnutejším koreňom a kraniálne smerujúcim hrotom, menšiu bizygomatickú šírku, protrúziu, tieto znaky sú typické najmä pre obdobie detstva.

Dysmorfie DiGeorgeovho syndrómu zahŕňajú retrúziu čelových hrbolov, prominenciu oblasti dolnej polovice očníc, menej prominujúci nos s úzkymi nosovými krídlami a miernu protrúziu slizničných pier. So všeobecne uznávanými dysmorfiami typickými pre tento syndróm však súhlasia len úzke nosové krídla. Celkovo teda znaky DGS nie sú tak špecifické ako u WBS a NS a k presnejšiemu určeniu charakteristickej morfológie by sme potrebovali viac pacientov.

Podrobne sa zaoberala aj vekovými zmenami a hľadala podobnosť medzi jednotlivými syndrómami.

K práci mám nasledujúce otázky:

Bola využitá 3D morfometrická analýza aj na zhodnotenie iných syndrómov a ak áno, s akým výsledkom?

Používa sa táto metóda v klinickej praxi?

**Záver:** Práca je napísaná prehľadne bez gramatických a formálnych chýb, je dobre čitateľná a dokazuje, že diplomantka sa danej problematike dobre rozumie.

**Práca splnila zadané ciele a preto ji doporučujem k obhajobe a hodnotím známku výborne.**

V Bratislave, 5.9. 2016

RNDr. Eva Neščáková, CSc.

