

Abstrakt

Cieľom diplomovej práce bolo zhodnotiť morfológické odchýlky pacientov s Williamsovým (WBS), Noonanovej (NS) a DiGeorgeovým syndrómom (DGS) a zároveň vyhodnotiť zmeny morfológie ich tváre počas rastu. Celkovo bolo k dispozícii 57 3D faciálnych skenov pacientov v rôznom veku, z toho 12 WBS, 20 NS a 25 DGS a 31 skenov kontrolných subjektov. Hodnotenie prebehlo na základe metód geometrickej morfometrie, konkrétne využitím coherent point drift – dense correspondence analýzy, metódy superprojekcie, per vertex t-testu a analýzy hlavných komponentov.

Štatisticky významné rozdiely v morfológii tváre boli preukázané pre všetky syndrómy versus kontrola. Zistené morfológické odchýlky pre WBS (zúženie čela, bitemporálne zúženie, periorbitálny edém, guľovitý a kraniálne smerujúci hrot nosa, sploštená infraorbitálna oblasť, protrúzia oboch pier, špicatá brada) vo väčšine prípadov potvrdzujú doterajšie poznatky o typických dysmorfiiach. Znaky pre WBS sú teda výrazne špecifické a manifestované u väčšiny pacientov. V priebehu ontogenézy dochádza k zvýrazňovaniu dysmorfii súvisiacich so zvyšujúcou sa konvexitou tváre, zatiaľ čo ostatné typické znaky ostávajú relatívne nemenné. Na rozdiel od kontroly dochádza u WBS vekom k retrúzii brady. Zistené dysmorfie NS (menej vystupujúce nadočnicové oblúky, prominujúca oblasť očí, menej prominujúci a širší nos s konkávnym profilom, zapadnutejším koreňom a kraniálne smerujúcim hrotom, menšia bizygomatická šírka, protrúzia hornej pery a mikrognácia s mierne deficientným bradovým výbežkom) sú typické do obdobia detstva, so stúpajúcim vekom bolo badateľné zjemňovanie dysmorfnych znakov. Vývin tváre prebieha podobným smerom ako kontrola, avšak oblasť nosu a brady sa do dospelosti zväčšuje výraznejšie. Dysmorfie zistené pre DGS s výnimkou hypoplázie nosových krídel nekorešpondujú s popisom typických morfológických odchýlok. Z toho vyplýva výrazná heterogenita typického fenotypu ich tváre. V rámci vekových zmien dochádza u pacientov k menšiemu vplyvu zvyšujúcej sa konvexity tváre, s čím súvisí aj ich výraznejší rast brady do dospelosti.

Bolo dokázané, že použité 3D metódy majú uplatnenie v štúdiu dysmorfológie.

Kľúčové slová: forma a tvar tváre, povrchový model, ontogenetické trajektórie, 3D zobrazovacie metódy, geometrická morfometria, dysmorfológia, Williamsov syndróm, Noonanovej syndróm, DiGeorgeov syndróm