

Školitelský posudek na diplomovou práci Marty Čaplovičové:

## **3D MORFOMETRICKÁ ANALÝZA TVÁRE PACIENTOV S WILLIAMSOVÝM, NOONANOVEJ A DIGEORGEOVÝM SYNDRÓMOM**

Diplomová práce Marty Čaplovičové se zabývá hodnocením dysmorfii dětí s vybranými syndromy pomocí metod geometrické morfometrie. Rozdíly ve velikosti a celkové morfologii obličeje, stejně jako ontogenetické rozdíly v porovnání s normou, byly sledovány na základě transverzálních dat v podobě 3D faciálních skenů pacientů obou pohlaví ve věku od 1,5 do 42 let. Do výzkumu bylo zahrnuto 12 jedinců s Williamsovým syndromem, 20 jedinců s Noonanovým syndromem a 25 jedinců s DiGeorgeovým syndromem a 31 kontrol, při modelování dat byl použit pouze věk od 3 do 18 let.

V minulosti byly mnohé dysmorfické syndromy popisované subjektivně nejčastěji na základě somatoskopické a somatometrické terminologie. 3D kvantifikace znaků metodami geometrické morfometrie pomáhá kromě výzkumu detekovat hraniční fenotypy či přenašeče onemocnění a poskytnout informace k odhalení příčiny onemocnění s nejasným genetickým původem. Studie je součástí rozsáhlého výzkumu vzácných syndromů, na kterém naše pracoviště participuje pod vedením Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol. Studentka použila data, která skenovala sama na Katedře antropologie a genetiky člověka PřF UK, většina skenů však byla snímána kolegyní Veronikou Cagaňovou přímo na uvedeném pracovišti v Motole. Kontrolní data pochází z předešlých výzkumů kolektivu Laboratoře zobrazovacích a analytických metod výše zmíněné katedry.

Vzhledem k požadavkům lékařů je práce zaměřena jak na věkovou variabilitu, tak na průměrné odchylky obličeje. Různě četné transverzální časové řady faciálních modelů byly modelovány, a tak výstupem práce jsou nejen vývojové trajektorie obličeje pro všechny tři analyzované syndromy, ale můžeme zároveň porovnávat fyziognomii obličeje v různém okamžiku ontogenetického vývoje pacientů.

Martina Čaplovičová přistupovala k celé problematice velmi iniciativně a spolehlivě, velmi ochotně se zúčastňovala i skenování dětí jiných věkových kategorií na základních

školách, při samotném výzkumu a následné úpravě modelů pracovala velmi zodpovědně a samostatně.

Teoretická část práce pojednává v několika podkapitolách o ontogenetickém vývoji hlavy, zároveň velmi přehledně poskytuje informace o dosavadním výzkumu sledovaných syndromů s důrazem na kraniofaciální proporcionalitu. Materiál a metody jsou popsány jednoznačně a srozumitelně, výsledky byly zpracovány pod vedením kolegy Jána Dupeje, k jejich statistickému zpracování ani k interpretacím nemám vážné výhrady. Také závěr má logickou formu, kde jsou soustředěny zjištěné informace o jednotlivých syndromech, zároveň si zde autorka odpověděla na předem stanovené hypotézy. Seznam literatury (170 položek) svědčí o velkém rozsahu prostudované literatury, autorka citovala přesně a bez chyb (místa jsou ale chybně všechna slova v názvu s velkým počátečním písmenem). Diplomová práce byla podpořena grantem GA UK č. 178214.

**Závěr:** Diplomovou práci **Martiny Čaplovičové** považuji za velmi zdařilou jak po formální, tak po odborné stránce, její výsledky budou základem připravované publikace v některém z časopisů s biomedicínskou tematikou. Nepochybně dosahuje požadované úrovně kladené na diplomové práce oboru antropologie. Je napsána srozumitelně a čtivě, není zatížena spěchem při dokončování, které se často projevuje úrovní diskuse či chybami v citované literatuře. Při statistickém zpracování ani při interpretaci výsledků jsem nezaznamenala vážnější nedostatky. **Práce tedy splnila zadané cíle i podmínky diplomové práce, a proto ji doporučuji k obhajobě a klasifikuji ji stupněm výborně.**

doc. RNDr. Jana Velemínská, Ph.D.