

9. STRESZCZENIE

7. STRESZCZENIE PO POLSKU

Rozszczepy wargi i/lub podniebienia stanowią jedną z najczęściej występujących wrodzonych anomalii rozwojowych twarzoczaszki. W większości przypadku jest to wada wrodzona o skomplikowanej etiologii, wykazująca wieloczynnikowy model dziedziczenia, obejmujący zarówno genetyczne jak i środowiskowe czynniki ryzyka. Istnieje wiele czynników środowiskowych, które powodują zmiany w specyficznych białkach sygnałowych i tym samym indukują rozszczep wargi i/lub podniebienia. Do jednych z nich można zaliczyć MMPs i TIMPs, które są odpowiedzialne za niszczenie macierzy zewnątrzkomórkowej i mogą uczestniczyć w procesie rozszczepu wargi i/lub podniebienia.

Celem niniejszej pracy doktorskiej była ocena stężenia metaloproteazy -3 i -9 i ich inhibitora TIMP-3 w ślinie dzieci z rozszczepami twarzoczaszki w porównaniu ze stężeniem tych MMPs i inhibitora u pacjentów operowanych z powodu wady rozszczepowej jak i u dzieci bez wady rozszczepowej. Dodatkowo oceniono przydatność diagnostyczną badanych parametrów w oparciu o wyliczenie czułości i swoistości diagnostycznej, dodatniej i ujemnej wartości predykcyjnej (PPV, NPV) oraz mocy diagnostycznej testu.

Badaniami objęto dwie podgrupy pacjentów, gdzie pierwszą z nich stanowiło 40 pacjentów z rozpoznaniem rozszczepem twarzoczaszki i/lub tkanek miękkich, natomiast drugą – pacjenci po przeprowadzonym zabiegu operacyjnym z powodu rozszczepu wargi i/lub podniebienia. Grupę kontrolną stanowiło 40 pacjentów bez rozszczepu twarzoczaszki.

Badane parametry (MMP-3, MMP-9, TIMP-3) zostały oznaczone w ślinie za pomocą metody immunoenzymatycznej ELISA, która jest powszechnie stosowana i charakteryzuje się wysoką czułością i swoistością.

Na podstawie analizy wyników badań wykazano, że pacjenci z nieleczonym rozszczepem wargi i/lub podniebienia mieli wyższe stężenia MMP-3 w porównaniu z grupą kontrolną. Ponadto stwierdzono, że wartości stężeń MMP-9 i TIMP-3 u pacjentów nie operowanych były niższe niż w grupach kontrolnych. Dodatkowo, oceniając stężenia

wszystkich badanych parametrów zaobserwowano, iż zmniejszały się one po przeprowadzeniu operacji, jednak różnica istotna statystycznie dotyczyła MMP-3 i TIMP-3. Ponadto stwierdzono, iż stężenia MMP-3 były wyższe u pacjentów poddanych zabiegowi operacyjnemu w porównaniu z kontrolą, natomiast stężenia MMP-9 były niższe. Zaobserwowano również wysoką swoistość diagnostyczną wszystkich badanych parametrów. Najwyższą mocą diagnostyczną badań w przypadku pacjentów z rozszczepem wargi i/lub podniebienia cechowały się oznaczenia MMP-3. Natomiast w grupie osób po przeprowadzonym zabiegu operacyjnym, wartości te były najwyższe dla MMP-9.

Przedstawione wyniki wskazują na udział MMP-3 w procesach patologicznych dotyczących rozszczepów wargi i/lub podniebienia.