

## Semestrálna práca [30 bodov]

### Zadanie:

V rámci semestrálnej práce je potrebné spracovať riešenie prípadovej štúdie problému s návrhom prototypu. Problémom, ktorý budete musieť spracovať, je vyhodnotenie údajov o genetických mutáciách HFE génu z dostupného datasetu a analýza ich súvislosti s vekom, pohlavím a diagnózami pacientov s cieľom určiť pravdepodobné genetické riziko pre vznik hereditárnej hemochromatózy.

Zobierané údaje máte pripravené v súbore **SSBU25\_dataset.xls**.

Dataset obsahuje výsledky genetického testovania HFE génu (mutácie C282Y, H63D a S65C), ktoré sú relevantné pre hemochromatózu, autozomálne recesívne ochorenie. Detailnejšie informácie o ochorení: <https://www.aafp.org/pubs/afp/issues/2021/0900/p263.html>.

Cieľom štúdie je vytvorenie prototypu pre vyhodnocovanie predikcie ochorenia hereditárnej hemochromatózy.

Problém bude detailne predstavený odborníkom z praxe:

**RNDr. Alexandra Pôbišová, PhD., MPH.,**

*laboratórny diagnostik so špecializáciou v laboratórnych a diagnostických metódach v klinickej genetike;*

na prednáške konajúcej sa **10.4.2025 o 10:00**.

### ***Vypracovanie bude zahŕňať:***

- dokumentácia k prípadovej štúdii
- spracovaný dataset (vami upravené údaje predspracovaním, ktoré ste ďalej vyhodnocovali)
- návrh prototypu riešenia (softvérová aplikácia v štádiu prototypu)
- prezentáciu výsledkov a prototypu

### V dokumentácii je potrebné vypracovať nasledujúce body:

- vysvetlenie pochopenia údajov a problému
- špecifikovanie prípravy a predspracovania údajov
- popis a analýza vybratej techniky použitej v riešení
- návrh a popis prototypu riešenia
- analýza a vyhodnotenie výsledkov

### **Úlohy:**

1. Očistíte dataset - Rozhodnite, čo urobíte s neštandardnými alebo chybnými hodnotami (napr. chýbajúce výsledky, zlé formátovanie) a zabezpečte konzistentné označenie genotypov.
2. Skontrolujte, či sú HFE genotypy v Hardy-Weinbergovej rovnováhe pre každú mutáciu. Táto metóda bude vysvetlená na pozvanej prednáške.
3. Zistíte percentuálne zastúpenie jednotlivých genotypov pre každú mutáciu (C282Y - heterozygot, H63D - zložený heterozygot, S65C - homozygot mutant). Koľko pacientov je prenášačmi a koľko má genetickú predispozíciu na rozvoj hereditárnej hemochromatózy?
4. Skúmajte, či existuje súvislosť medzi HFE mutáciami a diagnózami pacientov, najmä chorobami pečene (K76.0, K75.9).
5. Vytvorte grafy zobrazujúce rozdelenie genotypov, ich vzťah k veku, pohlaviu a diagnózam. (Manažment pacienta závisí nielen od genotypu alebo aj od pohlavia pre danom ochorení.)
6. Analyzujte diagnózy podľa MKCH-10 a vývoj v čase, teda roztriedte pacientov do skupín podľa typov diagnóz (napr. ochorenia pečene, metabolické poruchy) podľa klasifikácie MKCH-10. Zohľadnite rok vyšetrenia a analyzujte, či sa výskyt alebo označenie niektorých diagnóz menilo v čase. Identifikujte prípadné zastarané kódy a overte ich aktuálnosť podľa štandardov NCZI alebo WHO (<https://www.nczisk.sk/Standardy-v-zdravotnictve/Pages/MKCH-10-Revizia.aspx>).

**Rozdelenie bodov:**

<i>Úloha</i>	<i>Max. získateľné body</i>
<i>Dokumentácia k prípadovej štúdii</i>	10
<i>Spracovanie datasetu a analýza</i>	7
<i>Návrh a implementácia prototypu softvérového riešenia</i>	8
<i>Prezentácia výsledkov a funkčného prototypu</i>	5
<i>Bonusové body: použitie Gitu</i>	3
<b><i>Spolu</i></b>	<b>30 + 3</b>

**Bonusové body:**

Za použitie systému Git počas vypracovania semestrálnej práce môže skupina získať bonusové body. Hodnotí sa najmä aktívne využitie verzionovania, priebežné commity dokumentujúce vývoj riešenia a efektívna spolupráca členov tímu prostredníctvom Git repozitára. Maximálne je možné získať 3 body navyše.

**Odovzdanie:**

Semestrálnu prácu môžete vypracovávať skupinovo, tak aby skupinu tvorili najviac 4 študenti. **Do 9.4.2025 je potrebné nahlásiť zoznam členov a názov skupiny.** Riešenie za skupinu **odovzdáva jeden člen** skupiny vo forme balíčka zip s pomenovaním [Názov\_skupiny].zip, najneskôr **do 18.5.2025 23:59** cez platformu MS Teams.

**Obhajoba:**

Obhajoby budú prebiehať v prvý/druhý týždeň skúškového obdobia, presný termín bude stanovený neskôr.