

Katedra i Klinika
Neurologii Dziecięcej
SUM w Katowicach

40-752 Katowice,
ul. Medyków 16

Kierownik Kliniki
dr hab. n. med. Justyna Paprocka
Profesor Śląskiego Uniwersytetu
Medycznego
tel.: (+48 32) 207-16-01

SEKRETARIAT

tel.: (+48 32)207-16-00

fax: (+48 32) 207-16-15
neurdziec@sum.edu.pl

Recenzja

Rozprawy na stopień doktora nauk o zdrowiu w dyscyplinie nauki medyczne mgr Eweliny Wolańskiej pt. „ Analiza genotypu i fenotypu dzieci z zespołem CHARGE oraz ocena jakości życia ich rodzin”

Zespół CHARGE stanowi interdyscyplinarny problem zdrowotny. Zespół ten jest rzadkim zaburzeniem neurorozwojowym o dużej heterogeniczności fenotypu. Nazwę zespołu tworzy akronim pochodzący od głównych zaburzeń obserwowanych w tym zespole (C-*coloboma*, H- *heart defect*, A- *atresia choanae*, R- *retarded growth*, G- *genital hypoplasia*, E- *ear*). Interesująca metanaliza autorstwa Thomas i wsp., opublikowana w 2022r i poświęcona fenotypowej charakterystyce zespołu CHARGE przeprowadzona na podstawie 42 badań (1675 pacjentów) wykazała wysoką częstość występowania opóźnienia rozwoju psychoruchowego (84%), niepełnosprawności intelektualnej (64%), zachowań agresywnych (48%), samookaleczeń (44%) i trudności ze snem (45%). Metaanaliza wykazała istotny związek między niepełnosprawnością intelektualną a zarośnięciem nozdrzy tylnych, niepełnosprawnością intelektualną a anomaliami ucha wewnętrznego, trudnościami ze snem a niedoborem hormonu wzrostu oraz trudnościami ze snem a zaburzeniami motoryki dużej.

Omówienie pracy

Przedstawiona do recenzji praca doktorska pt. „ Analiza genotypu i fenotypu dzieci z zespołem CHARGE oraz ocena jakości życia ich rodzin” została przygotowana pod kierownictwem promotora Pana Prof. dr. n. med. Roberta Śmigła, pełniącego funkcję kierownika Katedry i Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii i Chorób Metabolicznych Uniwersytetu Medycznego im. Piastów Śląskich we Wrocławiu.

Przedstawioną do oceny rozprawę doktorską rozpoczynają: *wykaz stosowanych skrótów, wstęp, cel pracy, materiał i metody, wyniki, dyskusję, wnioski*. Praca Pani mgr Eweliny Wolańskiej ma konstrukcję typową dla rozpraw doktorskich i w dalszej kolejności zawiera: *streszczenie w języku polskim oraz w języku angielskim, spis tabel i wykresów*. Zakończenie pracy doktorskiej stanowi zamieszczony *dorobek naukowy, życiorys i wykształcenie* doktorantki.

Praca liczy w sumie 86 stron, obejmuje 50 tabel i 6 wykresów i oraz 2 zdjęcia. Rozprawa jest napisana w sposób bardzo staranny, syntetyczny, z wielostronną analizą poruszanych kwestii, co zasługuje na uznanie.

Katedra i Klinika
Neurologii Dziecięcej
SUM w Katowicach

40-752 Katowice,
ul. Medyków 16

Kierownik Kliniki
dr hab. n. med. Justyna Paprocka
Profesor Śląskiego Uniwersytetu
Medycznego
tel.: (+48 32) 207-16-01

SEKRETARIAT

tel.: (+48 32)207-16-00

fax: (+48 32) 207-16-15
neurdziec@sum.edu.pl

Ocena recenzenta

Wstęp

Wstęp pracy przedstawiony na 27 stronach zawiera interesujące wprowadzenie do wszystkich ważnych wątków merytorycznych występujących w pracy, którymi doktorantka zajęła się w dalszej części przygotowanej rozprawy doktorskiej. Autorka wykazała się dużą znajomością literatury w omawianej dziedzinie. We *wstępie* w bardzo uporządkowany sposób przedstawiono kryteria diagnostyczne, diagnostykę pre- i postnatalną oraz diagnostykę różnicową zespołu CHARGE (z uwzględnieniem zespołów monogenowych i poligenowych, liczbowych zaburzeń chromosomów oraz aberracji w strukturze chromosomów). Ciekawym elementem *wstępu* jest także fragment poświęcony holistycznej opiece nad osobą z zespołem CHARGE, w którym poruszono także aspekt związany ze wsparciem instytucjonalnym pacjentów i ich rodzin.

Cele pracy

Cele pracy doktorskiej zawarte są w jej tytule.

Materiał i metody

Grupę badaną stanowiło 29 pacjentów z rozpoznanym zespołem CHARGE w wieku od 3 do 26 lat (wiek średni ok 8 lat), z niewielką przewagą płci żeńskiej (N=16, 55%). Z uwagi na rozpiętość wieku badanych, określenie „dzieci z zespołem CHARGE” nie jest do końca miarodajne. Celem zebrania informacji o grupie badanej, mgr Ewelina Wolańska stworzyła i wykorzystała własną ankietę, której celem było szczegółowe zbadanie historii choroby pacjenta oraz procesu diagnostycznego i opieki wielospecjalistycznej.

Wyniki

W tej części dyzertacji szczegółowo przedstawiono analizę demograficzną, dane okresu okołoporodowego, rozwój psychoruchowy, dane dotyczące edukacji pacjentów, diagnostyki neuroobrazowej (badanie usg, TK, MR głowy), diagnostyki molekularnej (obecność wariantu patogennego lub potencjalnie patogennego w genie *CHD7*), objawów klinicznych: okulistycznych (coloboma u 100% pacjentów), wady serca (82,8% pacjentów), zarośnięcia nozdrzy tylnych (35% badanych), wad układu moczowo-płciowego (58,6% pacjentów), zaburzeń endokrynologicznych (niskorosłość u 76% badanych, z których tylko jeden pacjent został poddany terapii hormonem wzrostu), gastroenterologicznych, zaburzeń słuchu (niedosłuch u 86,2% badanych), występowania infekcji dróg oddechowych. W analizie została uwzględniona także sytuacja socjoekonomiczna rodziny. Analiza jakości życia na

Katedra i Klinika
Neurologii Dziecięcej
SUM w Katowicach

40-752 Katowice,
ul. Medyków 16

Kierownik Kliniki
dr hab. n. med. Justyna Paprocka
Profesor Śląskiego Uniwersytetu
Medycznego
tel.: (+48 32) 207-16-01

SEKRETARIAT

tel.: (+48 32)207-16-00

fax: (+48 32) 207-16-15
neurdziec@sum.edu.pl

podstawie kwestionariusza PedsQL 2.0 oraz w oparciu o wyniki Kwestionariusza Dobrego Małżeństwa (KDM-2) wykazała, iż jakość życia jest na średnim poziomie. Wyniki badań zostały przedstawione w formie tabelarycznej, co nadaje pracy przejrzysty charakter. Analiza rozwoju psychoruchowego wykazała, że pacjenci samodzielnie siadali w 21,3 miesiącu życia, samodzielnie chodzili ok. 36 miesiąca życia, pierwsze słowa były wypowiedzane ze zrozumieniem po 27 mż. W tabeli 22 zawierającej informacje dotyczące otrzymywanej opieki i pomocy rodzice ocenili jakość otrzymywanej opieki jako dobrą (48%). Analizę statystyczną wyników badań przeprowadzono z zastosowaniem właściwie dobranych testów.

Dyskusja

Dyskusja została podzielona na trzy części. Pierwsza podejmuje temat oceny genotypu, druga ocenę fenotypu dzieci z zespołem CHARGE, trzecia część badania prezentuje jakość życia rodziny. Dyskusję przeprowadzono rzeczowo i wyczerpująco, a uzyskane wyniki rzetelnie porównano z wybranymi, pozycjami piśmiennictwa. W rozdziale „Dyskusja” zostały omówione i uzasadnione otrzymane wyniki badań. Autorka wykazała się dużą znajomością literatury w omawianej dziedzinie przy interpretacji wyników, o czym świadczy duża liczba odniesień naukowych (81 pozycji literaturowych) pomimo rzadkości występowania zespołu CHARGE. Cytowane piśmiennictwo zawiera aktualne dane dotyczące przedmiotu badań.

Wnioski

Wnioski płynące z przeprowadzonej pracy badawczej stanowią dokładną odpowiedź na postawione cele badawcze.

Piśmiennictwo

Piśmiennictwo obejmuje 81 pozycji jest prawidłowo dobrane, odpowiednio do prezentowanego problemu. Cytowane piśmiennictwo zawiera aktualne dane dotyczące przedmiotu badań.

Podsumowanie

W dorobku naukowym pani mgr Eweliny Wolańskiej znajduje się 8 publikacji o łącznej wartości wskaźnika oddziaływania $IF=22,581$ punktów i sumarycznej punktacji MEiN równej 600 punktów.

Praca doktorska została napisana niezwykle starannie. Strona redakcyjna rozprawy nie budzi najmniejszych zastrzeżeń, Autorka wykazała się dużą znajomością literatury w prezentowanej dziedzinie. Pani mgr Ewelina Wolańska dokonała precyzyjnej i wieloetapowej analizy 29-osobowej grupy pacjentów z rozpoznaniem zespołem CHARGE.



Śląski Uniwersytet
Medyczny w Katowicach

Katedra i Klinika
Neurologii Dziecięcej
SUM w Katowicach

40-752 Katowice,
ul. Medyków 16

Kierownik Kliniki
dr hab. n. med. Justyna Paprocka
Profesor Śląskiego Uniwersytetu
Medycznego
tel.: (+48 32) 207-16-01

SEKRETARIAT

tel.: (+48 32)207-16-00

fax: (+48 32) 207-16-15
neurdziec@sum.edu.pl

Rozprawa doktorska pani mgr Eweliny Wolańskiej spełnia warunki określone w art.187 Ustawy z dnia 20 lipca 2018r Prawo o szkolnictwie wyższym i nauce (Dz. U.2018 poz. 1668) i w związku z powyższym przedkładam Radzie Dyscypliny Nauki o Zdrowiu Uniwersytetu Medycznego im. Piastów Śląskich we Wrocławiu wiosek o dopuszczenie pani mgr Eweliny Wolańskiej do dalszych etapów postępowania o nadanie stopnia doktora nauk medycznych i nauk o zdrowie w dyscyplinie nauki o zdrowiu.

Z poważaniem

KIEROWNIK
Katedry i Kliniki Neurologii Dziecięcej
Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach
Justyna Paprocka
prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka