

Dr hab. n. med. Monika Ołdak, prof. IFPS
Zakład Genetyki
Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu
ul. M. Mochnackiego 10
02-042 Warszawa
tel. 22-276-95-85
m.oldak@ifps.org.pl

Warszawa, 7 października 2019

Ocena osiągnięcia naukowego pt. „Znaczenie analiz antropologicznych w badaniach ontogenezy chorych na lizosomalne choroby spichrzeniowe, ze szczególnym uwzględnieniem mukopolisacharydoz ” oraz pozostałych osiągnięć naukowo-badawczych, dorobku dydaktycznego i organizacyjnego dr Agnieszki Rózdżyńskiej-Świątkowskiej w postępowaniu habilitacyjnym

Ocena została przygotowana na prośbę prof. dr hab. Włodzimierza Meissnera Dziekana Wydziału Biologii Uniwersytetu Gdańskiego zgodnie z decyzją Centralnej Komisji do spraw Stopni i Tytułów z dn. 2 września 2019 roku, w ramach której zostałam powołana do pełnienia funkcji recenzenta w postępowaniu habilitacyjnym Pani dr Agnieszki Rózdżyńskiej-Świątkowskiej. Oceny dokonałam na podstawie przekazanych mi materiałów, które zawierały:

1. wniosek Habilitantki o przeprowadzenie postępowania habilitacyjnego
2. kopię dyplomu potwierdzającego stopień doktora
3. autoreferat w języku polskim i angielskim
4. kopię publikacji stanowiących osiągnięcie naukowe
5. wykaz opublikowanych prac naukowych
6. informację o innych osiągnięciach naukowych, osiągnięciach dydaktycznych, organizacyjnych, współpracy naukowej i popularyzacji nauki
7. oświadczenia współautorów publikacji stanowiących osiągnięcie naukowe

Przedstawione materiały były kompletne i spełniały wymogi formalne.

Dr Agnieszka Rózdżyńska-Świątkowska uzyskała tytuł licencjata w roku 2004, a następnie tytuł magistra w roku 2007 na Wydziale Biologii Uniwersytetu im. Adama Mickiewicza w Poznaniu. Pracę doktorską pod tytułem „Wzorzec wzrastania cech rozwoju fizycznego dzieci chorych na mukopolisacharydozę typu I i II (MPSI i MPS)”

obroniła w roku 2012 na Wydziale Biologii Uniwersytetu im. Adama Mickiewicza w Poznaniu. Jej promotorem był prof. dr hab. Joachim Cieślik. Habilitantka jest zatrudniona od 2017 roku na stanowisku adiunkta, kierownika Pracowni Antropologii Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” (IPCZD) i z tą jednostką naukową związana jest od początku kariery zawodowej.

Ocena osiągnięcia naukowego

W skład ocenianego osiągnięcia wchodzi 7 prac:

1. Rózdżyńska-Świątkowska A i wsp., *Pediatr Neonatol* 2016
2. Rózdżyńska-Świątkowska A i wsp., *World J Pediatr* 2015
3. Żuber Z i wsp., *PLoS One* 2014
4. Jezela-Stanek A, Rózdżyńska-Świątkowska A i wsp., *J Appl Genet* 2019
5. Jurecka A i wsp., *Pediatr Int* 2014
6. Rózdżyńska-Świątkowska A i wsp., *JIMD Reports* 2015
7. Rózdżyńska-Świątkowska A i wsp., *J Pediatr Endocr Met* 2019

Prace wchodzące w skład osiągnięcia naukowego zostały opublikowane w czasopiśmie o zasięgu międzynarodowym. Większość prac to publikacje oryginalne, jedna z publikacji jest pracą przeglądową. W pięciu z prac Habilitantka jest pierwszym autorem, w dwóch artykułach pełni funkcję również autora korespondującego. Są to prace opublikowane w *World Journal of Pediatrics* oraz *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*. Publikacje wchodzące w skład osiągnięcia naukowego przedstawiają spójny ciąg badań nad wykorzystaniem analiz antropometrycznych do oceny rozwoju pacjentów cierpiących na lizosomalne choroby spichrzeniowe. Większość publikacji stanowiących osiągnięcie naukowe Habilitantki koncentruje się wokół badań prowadzonych u chorych z mukopolisacharydozami (MPS), które są podgrupą lizosomalnych chorób spichrzeniowych.

Zastosowanie obiektywnych metod analizy cech twarzy i sylwetki jest bardzo ważnym elementem wspomagającym postawienie rozpoznania klinicznego w chorobach rzadkich o podłożu genetycznym. Coraz powszechniejsze wykorzystanie nowoczesnych metod sekwencjonowania DNA w chorobach genetycznie uwarunkowanych wielokrotnie zwiększyło wykrywalność wariantów patogennych i umożliwiło

identyfikację przyczyny choroby lub jednoznaczne potwierdzenie rozpoznania klinicznego. Często jednak wykorzystanie wysokoprzepustowych metod sekwencjonowania DNA nie daje jednoznacznej odpowiedzi dotyczącej przyczyny choroby, dlatego starannie zebrane cechy fenotypowe pacjenta uwzględniające wyniki pomiarów antropometrycznych są bezcennym wsparciem dla ustalenia ostatecznego rozpoznania choroby, jak również identyfikacji powiązań fenotypowo-genotypowych. Habilitantka od początku swojej pracy zawodowej zajmuje się analizami antropologicznymi i ma w tym zakresie niewątpliwe zasługi i doświadczenie. Wyniki prowadzonych przez Habilitantkę badań wskazują na konieczność diagnostyki w kierunku MPS u dzieci, których parametry urodzeniowe są powyżej 90 centyla. Natomiast wykrycie zmian proporcji między tkanką tłuszczową a mięśniową w miopatii pochodzenia metabolicznego ułatwia ocenę charakteru miopatii i jej przebiegu.

Prowadzenie badań antropometrycznych pozwala na opracowanie wzorca rozwoju dla osób z różnymi jednostkami chorobowymi. W ten sposób możliwe jest zróżnicowanie zmian i obiektywna ocena stopnia i kierunku odchylenia od normy rozwojowej. Habilitantka opracowała wzorzec wzrastania pozwalający prognozować dynamikę wzrastania i ocenę stopnia ciężkości choroby w przypadku MPS I, II i IVA. Pokazała również, że ocena wzrastania jest dobrym narzędziem do badania efektywności leczenia.

Praca Rózdżyńska-Świątkowska A i wsp., *Pediatr Neonatol* 2016 stanowi pierwszą analizę danych urodzeniowych (długości i masy ciała) pacjentów z MPS. Habilitantka wykazała, że noworodki z MPS I, II i IV mają istotnie statystycznie większą długość ciała niż noworodki w zdrowej populacji. Jednak ich tempo wzrastania maleje w pierwszym roku życia, prowadząc do niskorosłości, która jest jednym z objawów MPS. Opisane badania stanowią autorski wkład Habilitantki w proces diagnostyki MPS. Jej wkład (60%) polegał na opracowaniu koncepcji badania, wykonaniu pomiarów antropometrycznych, zestawieniu, analizie i interpretacji danych oraz napisaniu artykułu.

Praca Rózdżyńska-Świątkowska A i wsp., *World J Pediatr* 2015 po raz pierwszy wyznacza wzorzec rozwoju dzieci z MPS I i II. Habilitantka zaobserwowała, że u dzieci z cięższą postacią choroby zatrzymanie wzrastania następuje szybciej niż u dzieci z postacią łagodniejszą. Wykazała, że stopień ciężkości choroby może być oceniony na

podstawie dynamiki wzrastania. Habilitantka jest pierwszym autorem tej pracy. Jej wkład w przygotowanie publikacji (60%) polegał na opracowaniu koncepcji pracy naukowej, wykonaniu pomiarów antropometrycznych, zestawieniu, analizie i interpretacji danych oraz napisaniu artykułu.

Praca Żuber Z i wsp., PLoS One 2014 pokazuje po raz pierwszy, że enzymatyczna terapia zastępcza u chorych z MPS II nie wpływa na wysokość ich ciała. Wyniki tych badań są bardzo ważne, ponieważ z wprowadzeniem terapii zastępczej dla MPS II wiązano nadzieję na poprawę różnych parametrów i funkcji życiowych. Habilitantka jest drugim autorem tej pracy. Jej wkład (30%) w powstanie tej pracy polegał na opracowaniu koncepcji pracy naukowej, wykonaniu pomiarów antropometrycznych, zestawieniu, analizie i interpretacji danych oraz napisaniu artykułu.

Praca Jezela-Stanek A, Rózdżyńska-Świątkowska A i wsp., J Appl Genet 2019 koncentruje się na danych antropometrycznych pacjentów z MPS IVA. Wyniki tych badań wskazują na ważną rolę oceny antropometrycznej w przewidzeniu fenotypu i ciężkości choroby. Habilitantka jest równorzędnym pierwszym autorem tej pracy. Jej wkład (30%) w powstanie tej pracy polegał na opracowaniu koncepcji pracy naukowej, wykonaniu pomiarów antropometrycznych, zestawieniu, analizie i interpretacji danych oraz napisaniu artykułu.

Praca Jurecka A i wsp., *Pediatr Int* 2014 przedstawia wyniki analizy licznej grupy pacjentów z MPS VI i pokazuje, że wysokość ciała badanych pacjentów koreluje z ciężkością wykrywanych u nich wariantów patogennych. Habilitantka jest szóstym autorem tej pracy. Jej wkład w przygotowanie publikacji (10%) polegał na wykonaniu pomiarów antropometrycznych, zebraniu, analizie i interpretacji danych oraz udziale w napisaniu artykułu.

Praca Rózdżyńska-Świątkowska A i wsp., *JIMD Reports* 2015 obejmuje badania z wykorzystaniem bioimpedancji elektrycznej, która jest nieinwazyjną metodą pomiaru składu ciała, do oceny wzajemnych proporcji tkanki tłuszczowej i mięśniowej u pacjentów z chorobą Pompego. Przedstawione wyniki pokazują, że analiza składu ciała jest prostą metodą, którą można z powodzeniem wykorzystać do oceny postępu choroby i efektywności leczenia. Habilitantka jest pierwszym autorem tej pracy. Jej wkład w

przygotowanie publikacji (60%) polegał na opracowaniu koncepcji pracy naukowej, wykonaniu pomiarów antropometrycznych, zestawieniu, analizie i interpretacji danych oraz napisaniu artykułu.

W pracy Różdżyńska-Świątkowska A i wsp., J Pediatr Endocr Met 2019, która jest artykułem przeglądowym podsumowano znaczenie metod antropologicznych w diagnostyce chorób rzadkich. Habilitantka jest pierwszym autorem tej pracy. Jej wkład w przygotowanie publikacji (70%), zgodnie z informacją zamieszczoną przez Habilitantkę, polegał na wykonaniu pomiarów antropometrycznych, opracowaniu koncepcji badania/pracy naukowej, zestawieniu danych, analizie i interpretacji danych, analizie i interpretacji statystycznej i napisaniu artykułu. Są to typowe elementy związane z przygotowaniem pracy oryginalnej, natomiast przedstawiana praca ma charakter artykułu przeglądowego.

Oprócz wspomnianej wyżej nieścisłości Autoreferat został przygotowany bardzo starannie i przejrzysto. Habilitantka doskonale wprowadza w zagadnienie analiz antropometrycznych i dokładnie przedstawia swoje osiągnięcia w tej dziedzinie. Przedstawione publikacje tworzą spójny ciąg badań nad wykorzystaniem metod antropologicznych do precyzyjnej oceny fenotypu w genetycznie uwarunkowanych chorobach rzadkich. Wymiar praktyczny prezentowanych w rozprawie wyników badań bardzo podnosi ich znaczenie.

Ocena pozostałego dorobku naukowego, dydaktycznego i organizacyjnego, współpracy naukowej i popularyzacji nauki

Poza publikacjami składającymi się na osiągnięcie naukowe dorobek Habilitantki obejmuje 15 publikacji zawartych w bazie Journal Citation Reports oraz 19 publikacji w czasopiśmie bez współczynnika oddziaływania, które ukazały się w latach 2008-2018. Dr A. Różdżyńska-Świątkowska była współwykonawcą w 5 projektach krajowych finansowanych ze źródeł zewnętrznych, współwykonawcą jednego projektu międzynarodowego i kierownikiem dwóch prac statutowych IPCZD. Jest współautorką 22 doniesień zjazdowych prezentowanych głównie na forum międzynarodowym. Habilitantka nie wykazała udziału w kierowaniu zewnętrznymi projektami naukowymi, komitetach organizacyjnych, konsorcjach lub sieciach badawczych. Nie przedstawiła również informacji o odbyciu staży w ośrodkach zagranicznych lub krajowych.

roku jest członkiem Polskiego Towarzystwa Antropologicznego. Została nagrodzona w 2014 roku Brązowym Piórem Reumatologii oraz w 2011 roku w konkursie na najlepszy plakat podczas 10th International Symposium on Lysosomal Storage Diseases za badania prowadzone u chorych dotkniętych MPS. Jest recenzentem trzech artykułów naukowych dla czasopism z bazy Journal Citation Reports. Osiągnięcia dydaktyczne to szkolenie grup badawczych z zakresu metodologii pomiarów antropometrycznych w 2008 i 2018 roku oraz prowadzenie wykładów i ćwiczeń podczas praktyk wakacyjnych dla studentów Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

Wnioski końcowe

Biorąc pod uwagę osiągnięcia naukowe, dydaktyczne i organizacyjne Pani dr Agnieszki Różdżańskiej-Świątkowskiej przedstawione w ocenianych dokumentach, popieram jej wniosek do Rady Wydziału Biologii Uniwersytetu Gdańskiego o nadanie stopnia naukowego doktora habilitowanego nauk biologicznych w zakresie biologii.

Dr hab. n. med. Monika Ołdak

Dr hab. n. med. Monika Ołdak
specjalista genetyki klinicznej
1650724