

**Prof. dr hab. n med. Piotr Albrecht**

**Kierownik Kliniki Gastroenterologii i Żywienia Dzieci WUM**

**02-091 Warszawa**

**Ul. Żwirki i Wigury 63A**

### **Recenzja**

pracy na stopień doktora nauk medycznych pt. **„Charakterystyka wybranych chorób metabolicznych z dominującą ekspresją w wątrobie”** lek. Patryka Lipińskiego.

Przedmiotem ciekawej, zwłaszcza dla mnie pediatry, gastroenterologa, gastroenterologa dziecięcego i byłego biochemika pracy doktorskiej lek. Patryka Lipińskiego, była charakterystyka wybranych chorób metabolicznych z dominującą ekspresją w wątrobie. Etiologia hepato- i hepatosplenomegalii jest niezwykle zróżnicowana. Obejmuje m.in. przyczyny zapalne, naczyniowe, krążeniowe, nowotworowe, szeroko rozumiane cholestazy i, będące przedmiotem rozprawy, metaboliczne. Wszystkie te czynniki zawarł doktorant w swoich przejrzystych i pouczających publikacjach przeglądowych w *Pediatrici* Polskiej, będących zresztą częścią rozprawy i świadczących o szerokiej wiedzy doktoranta na tematy chorób metabolicznych angażujących w swym przebiegu m. in. wątrobę.

Układ pracy jest skrótowym, jak dla mnie może zbyt skrótowym, podsumowaniem dokonań doktoranta, w postaci zbioru publikacji dotyczących zasadniczych treści rozprawy: 3 oryginalnych, 3 poglądowych i jednego opisu przypadku. Na podkreślenie zasługuje łączny **11** publikacji będących częścią rozprawy wynoszący **7,591**.

### **Wstęp**

Jest moim zdaniem dość lakoniczny, i choć znajduje się w nim odnośnik do odpowiednich prac poglądowych zamieszczonych w rozprawie i opublikowanych w *Pediatrici* Polskiej, to doktorant mógł się w nim pokusić o obszerniejszy rzut oka na metabolizm wątroby, zgodny zresztą z jego szeroką wiedzą na ten temat. We wstępie, ale niestety i w kolejnych podrozdziałach, doktorant często posługuje się określeniem „*manifestacje*”, „*manifestuje się*” itp. choć moim zdaniem zdecydowanie lepiej brzmi po polsku „*objawia się*”, „*ujawnia się w postaci*” itp.

## Cele pracy

Cele pracy określone są jasno i precyzyjnie.

Jeśli jednak chodzi o cel pierwszy to zamiast „*oraz analiza przydatności najnowszych możliwości diagnostycznych w postaci przewlekłej narządowej deficytu kwaśnej sfingomielinazy i innych sfingolipidozach*” lepiej brzmiałoby i oddawało sens zdania: „*oraz analiza przydatności najnowszych możliwości diagnostycznych w rozpoznawaniu przewlekłej narządowej postaci deficytu kwaśnej sfingomielinazy i innych sfingolipidoz*”.

Cele trzeci i czwarty w zasadzie niczym się nie różnią i mogły by być celem wspólnym czyli trzecim.

## Streszczenie

Zdecydowanie podoba mi się układ polegający na podsumowaniu osiągnięć doktoranta w postaci znalezionych nowych aspektów przebiegu, diagnostyki i korelacji genetyczno-fenotypowych. Niestety w tytułach tych podsumowań doktorant nie ustrzegł się pewnych niezręczności językowych.

I tak proponowałbym:

- „*Przeprowadzona analiza pozwoliła na wykazanie dotychczas niepublikowanych aspektów przebiegu przewlekłej narządowej postaci deficytu kwaśnej sfingomielinazy:*”
- „*Przeprowadzona analiza pozwoliła na wykazanie dotychczas niepublikowanych aspektów choroby spichrzania estrów cholesterolu:*”
- „*Przeprowadzona analiza pozwoliła na wykazanie dotychczas niepublikowanych aspektów deficytu transaldolazy:*”
  - *Tutaj też powinno być raczej: „względnie dobrego rokowania i dłuższego przeżycia pacjentów” a nie „możliwości względnie.....”*
- „*Przeprowadzona analiza pozwoliła na wykazanie dotychczas niepublikowanych aspektów wrodzonej postaci choroby Niemann-Picka typu C:*”

Na str. 10. u góry: „*oraz znaczny przyrost masy ciała przez matki w czasie ciąży*” lepiej brzmiałoby „*oraz znaczny przyrost masy ciała u ich matek podczas ciąży*”.

Str. 11.: „*poczawszy od postaci wrodzonych do objawiających się dopiero dorosłości*” brzmieć powinno: „*poczawszy od postaci wrodzonych do objawiających się dopiero w dorosłości*”.

Str. 11.: „*liczba opisów wrodzonej postaci NPC w literaturze jest niewielka, co wynikać może z ciężkiego i postępującego przebiegu szybko prowadzącego do zgonu*”. Brak w tym zdaniu orzeczenia gdyż NPC to skrót nie zawierający w sobie choroby. Proponowałbym: „*liczba opisów wrodzonej postaci choroby NPC w literaturze (wole w piśmiennictwie) jest niewielka, co wynikać może z ciężkiego i postępującego jej przebiegu szybko prowadzącego do zgonu*”.

Str. 11.: „*W opisywanym przypadku narastający poziom aktywności chitotriozydazy*” proponowałbym: „*W opisywanym przypadku narastająca aktywność chitotriozydazy*”

### **Podsumowanie**

Podsumowanie jest zwięzłe i oddaje przedstawione w rozprawie treści. Jedyna uwaga dotyczy „poziomów sięgających....” – w tym miejscu wolałbym „*aktywności sięgających.....*”

### **Uwagi i zastrzeżenia**

Pod względem edytorskim praca nie budzi moich zastrzeżeń i jest staranna. Pewne uwagi natury językowej umieściłem wyżej.

Największe moje zastrzeżenie budzi zamieszczone na końcu rozprawy bogate piśmiennictwo (137 pozycji) do którego w żadnym z miejsc swojego tekstu doktorant się nie odnosi – to po co ono się tam znalazło? Podobnie brak mi w treści, czyli streszczeniu, odnośników do zamieszczonych dalej publikacji własnych – nie jest to powszechnie przyjęty sposób pisania jakiegokolwiek pracy naukowej.

Przedstawione prace opublikowane i już pierwotnie pozytywnie zaopiniowane przez recenzentów odpowiednich czasopism zwalniały mnie z ponownego ich recenzowania, a zamieszczone polskie prace poglądowe ujmujące kwestie będące przedmiotem rozprawy doktorskiej całkowicie mnie satysfakcjonują i pozwoliły mi przypomnieć sobie o problemach częściowo zapomnianych lub z którymi rzadko mam kontakt, a co ważniejsze, poszerzyć moją wiedzę wyniesioną ze studiów i pracy w Zakładzie Biochemii WUM.

Brak mi także, jak w większości zresztą rozpraw opartych na dorobku publikacyjnym, szerszej dyskusji w której doktorant mógłby się wykazać wiedzą, erudycją i krytycznym spojrzeniem na własny dorobek - ale cóż, takie czasy.

## **Podsumowanie**

Analizując całą pracę doktorską i dorobek doktoranta, pomimo pewnych uwag głównie językowej czy interpunkcyjnej natury oraz zastrzeżeń dotyczących piśmiennictwa i odnośników w tekście oceniam je bardzo wysoko. Rozprawa stanowi oryginalne rozwiązanie problemu naukowego oraz wskazuje na umiejętność doktoranta samodzielnego prowadzenia pracy naukowej. Oświadczenia współautorów publikacji będących częścią rozprawy doktorskiej wskazują na znaczny udział doktoranta w ich powstawaniu. W związku z tym wnioskuję do Rady Naukowej Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” aby dopuściła lek. Patryka Lipińskiego do dalszych etapów przewodu doktorskiego.

