

Recenzja

pracy pt. „**Ocena endokrynologiczna dzieci z zespołem Schwachmana-Diamonda**” w przewodzie doktorskim Pani lek. Agnieszki Bogusz-Wójcik

Przedmiotem ciekawej i potrzebnej pracy doktorskiej Pani lek. Agnieszki Bogusz-Wójcik była wszechstronna retrospektywna analiza kliniczna pacjentów z zespołem Schwachmana-Diamonda, ze szczególnym uwzględnieniem zaburzeń hormonalnych obserwowanych w badanej grupie. Praca stanowi oryginalne rozwiązanie problemu naukowego a także wskazuje na umiejętność doktorantki samodzielnego prowadzenia pracy naukowej.

Układ pracy jest typowy dla rozprawy doktorskiej będącej podsumowaniem spójnych tematycznie publikacji autorki dotyczących omawianego zagadnienia i obejmuje obszerny wstęp, ogólne cele rozprawy oraz jej cele szczegółowe, w skrócie materiał i metody, wyniki, wnioski, streszczenie po polsku i angielsku oraz niezbędne dodatki jak, zgoda komisji bioetycznej, oświadczenia współautorów publikacji o ich zaangażowaniu w powstanie publikacji oraz bogate piśmiennictwo (96 pozycji).

Na pozytywne podkreślenie zasługuje szata graficzna rozprawy i staranność językowa - jako wieloletni redaktor różnego typu wydawnictw znalazłem tylko naprawdę nieliczne drobne potknięcia językowe, nad którymi przejdę do porządku dziennego i nie będę ich tutaj wymieniał.

Współczesne prace doktorskie składające się z podsumowania publikacji, często takich które ukazały się w recenzowanych międzynarodowych czasopismach, zwalnia niejako recenzenta z nadmiernej wnikliwości, a także stwarza mu pewien dyskomfort jeśli przyszłaby mu ochota na bardzo krytyczną ocenę prac które już się ukazały i żyją własnym życiem umożliwiającym ich zakwalifikowanie jako pracy doktorskiej. W tym konkretnym przypadku na szczęście nie znalazłem istotnych wątpliwości i dylematów które pozwoliłyby mi powątpiewać w oceny dokonane już przez recenzentów tych publikacji.

Wstęp

Jest zarazem obszerny, jak i syntetyczny wskazujący na doskonałą znajomość tej choroby prezentowaną przez doktorantkę. Wiele się z niego nauczyłem i przypomniałem.

Cele pracy (ogólne i szczegółowe) zostały przedstawione jasno i zwięźle.

Materiał i metody

Choć „materiał” w stosunku do dzieci, a w ogóle ludzi, brzmi trochę nieswojo, to muszę przyznać, że jak na rzadkość choroby jest imponujący i bardzo szeroko pod względem metodycznym opracowany. Oczywiście metodycy badań woleliby ocenę prospektywną ale jednoosobowa ocena prospektywna, na dodatek przez tak młodą osobę, jest niemożliwa i w niczym nie pomniejsza wartości poznawczej pracy.

Wyniki

Myślę, że warto zwrócić uwagę na wykazane przez doktorantkę znaczenie rzetelnych badań antropometrycznych w ocenie zwłaszcza chorych z różnego typu wadami genetycznymi. Jest to metodyka niechętnie stosowana i często pomijana, a jednak, jak widać z tej pracy bardzo istotna.

Szczególność ma dla mnie analiza endokrynologiczna zebranego materiału klinicznego i wykazanie u znacznej liczby chorych (u połowy) niedoborów hormonu wzrostu poddających się, co ważne, skutecznej terapii tym hormonem.

Ważne jest także wykazanie osteopenii dotyczącej aż 80% badanych pod tym względem pacjentów.

Wyniki mają implikacje praktyczne jeśli chodzi o rutynowe postępowanie z chorymi z zespołem Schwachmana-Bodiana-Diamonda dotyczące zwłaszcza poszukiwania niedoboru wzrostu spowodowanego niedoborem hormonu wzrostu, systematycznej oceny mineralizacji kości i wyczulenia na inne możliwe zaburzenia endokrynologiczne a także intensywniejszego niż tylko badanie fizykalne poszukiwania zmian kostnych typowych dla tego zespołu.

Wnioski

Wnioski są zwarte, treściwe i wynikają z przeprowadzonych badań oraz wyników – no może z wyjątkiem zdania zawierającego nieuprawniony i spekulatywny wniosek pochodzący z piśmiennictwa, a który doktorantka zawarła w posumowaniu „*Wydaje się, że niski wzrost jest bardziej związany z genotypem i niedoborem hormonu wzrostu, niż z niedożywieniem lub niewydolnością trzustki*”, gdyż wskaźników niewydolności trzustki doktorantka nie badała lub ich w pracy nie znalazłem. Choć BMI jest u chorych z analizowanym zespołem znamienne statystycznie niższe podobnie jak i wzrost to skala odchylenia wzrostu (SD – 3 dla chłopców; - 2,6 dla dziewcząt) w stosunku do odchylenia BMI (SD -1,4 u chłopców, -0,8 u dziewcząt) jest wyższa, stąd o niedożywieniu w ogóle w tym przypadku jednoznacznie mówić nie można (myślę, że w tym przypadku lepszą miarą byłby wskaźnik Cole'a).

Dyskusja

W opracowaniu trochę mi jej brak, ale rozumiem, że trudno powtarzać i ponownie szeroko omawiać treści zawarte w załączonych publikacjach.

Piśmiennictwo

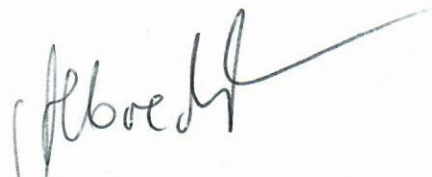
Jego zakres, dobór oraz wykorzystanie uważam za prawidłowy i wskazujący na szeroką wiedzę i dociekliwość doktorantki. Olbrzymia większość publikacji to badania świeże, zwłaszcza te dotyczące podłoża genetycznego i korelacji genetyczno-fenotypowych.

Streszczenie

Jest krótkie a jednocześnie zawiera wszystkie niezbędne treści i wskazuje na zdolność syntetycznego myślenia doktorantki.

Podsumowanie

Analizując pracę doktorską, której ocena była dla mnie przyjemnością, a nie ciężką pracą, z pełnym przekonaniem wnioskuję do Rady Naukowej Instytutu „Pomnik-Centrum zdrowia Dziecka” o dopuszczenie Pani lek. Agnieszki Bogusz-Wójcik do dalszych etapów przewodu doktorskiego.



1177967 Prof. dr hab. n. med.
PIOTR ALBRECHT
specjalista chorób dzieci
gastrolog
02-862 W-wa, ul. Fabryczna 88