



Gdańsk, 30 maja 2025 roku

Recenzja osiągnięcia naukowego „Wybrane encefalopatie metaboliczne u dzieci” oraz ocena dorobku naukowego, dydaktyczno-wychowawczego i organizacyjnego dr n.med. Dariusz Rokickiego

Dr n. med. Dariusz Rokicki uzyskał dyplom ukończenia Akademii Medycznej w Warszawie na Wydziale Lekarskim w 1990 r. W tym samym roku rozpoczął pracę zawodową w Instytucie „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” (IPCZD), w Klinice Chorób Metabolicznych, z którą jest związany do dziś – obecnie jako p.o. kierownika Kliniki Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych. W trakcie pracy w IPCZD uzyskał specjalizacje z pediatrii (w trybie dwustopniowym), neurologii dziecięcej oraz pediatrii metabolicznej. W 2000 r. uzyskał stopień doktora nauk medycznych na podstawie rozprawy pt. „Przydatność testu z allopurinolem w diagnostyce nosicielstwa pierwotnej hiperamonemii typu II (deficyt transkarbamoylasy ornitynowej)”.

Działalność naukowa Kandydata

Dorobek naukowy dr. Dariusza Rokickiego obejmuje 5 publikacji sprzed uzyskania stopnia doktora (łączna wartość IF: 2,573) oraz 131 publikacji po doktoracie (łączna wartość IF: 155,011; punktacja MNiSW: 3427). Jest autorem 32 monografii naukowych (MNiSW: 350 pkt) oraz 20 rozdziałów w książkach (MNiSW: 100 pkt). Indeks Hirscha wynosi 16.

Działalność dydaktyczna, organizacyjna oraz popularyzatorska

Habilitant był promotorem pomocniczym w dwóch przewodach doktorskich. Po uzyskaniu stopnia doktora kierował trzema grantami naukowymi i niekomercyjnymi



badaniami klinicznymi, których był pomysłodawcą, oraz był współwykonawcą dwóch grantów międzynarodowych i trzynastu krajowych. Prowadził specjalizację wielu rezydentów z pediatrii, a także lekarzy szkolących się w zakresie pediatrii metabolicznej.

Regularnie prowadzi kursy specjalizacyjne CMKP z zakresu neurologii dziecięcej, pediatrii metabolicznej, endokrynologii i genetyki klinicznej. Jest inicjatorem i organizatorem corocznych spotkań dydaktycznych „Szkoła Neurometaboliczna” – w 2025 r. odbyła się 14. edycja wydarzenia. Jest autorem 32 rozdziałów w monografiach naukowych i podręcznikach medycznych.

Odbył staż w The Johns Hopkins Hospital w Baltimore (USA), specjalizując się w leczeniu dietą ketogeniczną, ze szczególnym uwzględnieniem wrodzonych chorób metabolicznych. Był organizatorem międzynarodowego zjazdu pt. „Clinical and biochemical aspects of primary and secondary hyperammonemic disorders”. Należy do Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego, Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu oraz Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).

Ocena osiągnięcia naukowego będącego podstawą ubiegania się o stopień doktora habilitowanego

Tytuł osiągnięcia, będącego podstawą ubiegania się o stopień doktora habilitowanego, brzmi: „Wybrane encefalopatie kliniczne u dzieci”.

Na osiągnięcie składa się cykl ośmiu artykułów o łącznym współczynniku Impact Factor (IF) 37,404 i łącznej punktacji MNiSW wynoszącej 585 punktów. W dwóch artykułach habilitant był pierwszym autorem, w dwóch – autorem korespondencyjnym, a w czterech – współautorem.

1. Artykuł pt. „3-Methylglutaconic aciduria, a frequent but underrecognized finding in carbamoyl phosphate synthetase I deficiency”



przedstawia przydatność kliniczną oznaczania kwasu 3-metyloglutakonowego jako markera nie tylko w acyduriach organicznych, ale również w zaburzeniach cyklu mocznikowego, takich jak deficyt syntetazy karbamoilofosforanu. Autorzy postulują rozszerzenie diagnostyki różnicowej acydurii 3-MGA o defekty cyklu mocznikowego.

2. W pracy „Metabolic encephalopathies in children: A pragmatic diagnostic approach based on literature analysis” autor analizuje możliwości wczesnego rozpoznawania encefalopatii metabolicznych przez pediatrów i neurologów pracujących w szpitalach bez dostępu do specjalistów w dziedzinie pediatrii metabolicznej. Przedstawiono krytyczną analizę objawów klinicznych, laboratoryjnych i neuroradiologicznych występujących w ostrych i przewlekłych postaciach tych encefalopatii.

3. W artykule „Early treatment of biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease improves the prognosis” autor omawia wyniki leczenia trzech pacjentów z chorobą zwojów podstawy wrażliwą na tiaminę i biotynę. Obserwacje kliniczne potwierdziły, że wczesne włączenie terapii znacząco poprawia rokowanie, włącznie z zatrzymaniem postępu choroby.

4. Artykuł „Efficacy and Safety of Ketogenic Diet Treatment in Pediatric Patients with Mitochondrial Disease” analizuje skuteczność leczenia dietą ketogenną oraz przydatność FGF21 jako biomarkera. U większości pacjentów z padaczką zaobserwowano poprawę kliniczną, natomiast FGF21 nie okazał się użyteczny jako wskaźnik skuteczności terapii.

5. Praca „NAXE Mutations Disrupt the Cellular NAD(P)HX Repair System and Cause a Lethal Neurometabolic Disorder of Early Childhood” opisuje nową, śmiertelną encefalopatię metaboliczną związaną z mutacjami w genie NAXE. Jednym z pacjentów był chory z macierzystej kliniki habilitanta. Praca wskazuje na zaburzenia szlaku naprawy NAD(P)HX jako przyczynę objawów klinicznych.



6. W artykule „Biallelic Mutations in TMEM126B Cause Severe Complex I Deficiency with a Variable Clinical Phenotype” omówiono przypadki pacjentów z deficytem TMEM126B. Praca wykazała szerokie spektrum objawów – nie tylko neurologicznych, ale również pozaneurologicznych (miopatia, kardiomiopatia), co rozszerza dotychczasową wiedzę o tej jednostce chorobowej.

7. Praca „Leigh syndrome caused by mutations in MTFMT is associated with a better prognosis” przedstawia dane dotyczące 38 pacjentów z zespołem Leigha związanym z mutacjami w genie MTFMT. Wykazano, że ta forma zespołu Leigha wiąże się z lepszym rokowaniem i dłuższym czasem przeżycia. U części pacjentów brak było charakterystycznych zmian w MRI, co czyni rozpoznanie trudniejszym.

8. Ostatni artykuł, „New perspective in diagnostics of mitochondrial disorders: two years experience with whole-exome sequencing at a national paediatric centre”, opisuje zastosowanie badania WES u 113 pacjentów z podejrzeniem encefalopatii mitochondrialnej. W pracy wykazano wysoką skuteczność tej metody w porównaniu z tradycyjnymi metodami diagnostycznymi oraz znaczenie danych uzyskanych dla populacji polskiej.

Podsumowanie

Reasumując, cykl prac przedstawiony do oceny porusza problematykę o dużym znaczeniu klinicznym w dziedzinie pediatrii metabolicznej i neurologii dziecięcej. Encefalopatie metaboliczne stanowią ważny aspekt chorób rzadkich, które w ostatnich latach cieszą się rosnącym zainteresowaniem środowiska medycznego. Wprowadzenie metod wysokoprzepustowych w diagnostyce genetycznej tych schorzeń wniosło istotny przełom, jednak – co trafnie podkreśla habilitant – sama diagnostyka genetyczna bywa niewystarczająca i wymaga uzupełnienia badaniami biochemicznymi i enzymatycznymi.



Tematyka cyklu jest spójna, co nie jest łatwe w przypadku prac dotyczących chorób ultrarzadkich. Pomimo ograniczonej liczby pacjentów i trudności z gromadzeniem danych, habilitant zdołał jasno określić cele badawcze i sformułować 11 wniosków, w tym oryginalną hipotezę terapeutyczną dotyczącą leczenia nowo opisanego choroby związanej z deficytem epimerazy NAD(P)H. Wyniki badań poszerzają wiedzę na temat przebiegu klinicznego, spektrum fenotypów oraz diagnostyki encefalopatii metabolicznych. Mają również praktyczne znaczenie – oferują konkretne wskazówki diagnostyczne dla lekarzy niebędących specjalistami w dziedzinie pediatrii metabolicznej, pracujących w warunkach ograniczonych zasobów.

Dodatkowym atutem dorobku jest 123 publikacje spoza cyklu habilitacyjnego, również poświęcone wrodzonym chorobom metabolicznym, w tym przypadkom pozaneurologicznym. Klinika kierowana przez habilitanta jest aktywnym ośrodkiem badawczym i klinicznym, realizującym wysoko oceniane projekty finansowane m.in. przez Agencję Badań Medycznych oraz współpracującym z ośrodkami naukowymi w Niemczech i Holandii. Staż w renomowanej placówce zagranicznej (The Johns Hopkins Hospital w Baltimore) dodatkowo potwierdza kompetencje i rozwój zawodowy habilitanta.

Za swoje największe osiągnięcie habilitant uznaje stworzenie zespołu zajmującego się leczeniem wrodzonych chorób metabolicznych w Instytucie „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, co świadczy o jego zaangażowaniu w rozwój polskiej medycyny pediatrycznej.

Wniosek końcowy

Po zapoznaniu się z całą dokumentacją, stwierdzam, że wyniki badań opublikowane przez dr. Dariusza Rokickiego w ramach cyklu ośmiu prac stanowią wartościowe osiągnięcie naukowe o charakterze zarówno poznawczym, jak i aplikacyjnym. Oryginalność części wyników, ich znaczenie dla praktyki klinicznej oraz



spójność tematyczna cyklu potwierdzają, że mają one realny wpływ na rozwój pediatrii metabolicznej.

Wysoki poziom merytoryczny publikacji, liczba oryginalnych prac naukowych, cytowalność oraz spójność tematyczna osiągnięcia habilitacyjnego wskazują na ugruntowaną pozycję Kandydata w środowisku naukowym oraz zdolność do tworzenia zespołów badawczych.

Biorąc pod uwagę wartość merytoryczną osiągnięcia naukowego, wysoki poziom pozostałych publikacji, aktywność naukową oraz działalność dydaktyczną, popularyzatorską i organizacyjną, stwierdzam, że dr Dariusz Rokicki spełnia wymagania stawiane kandydatom do stopnia doktora habilitowanego w rozumieniu ustawy z dnia 20 lipca 2018 r. – Prawo o szkolnictwie wyższym i nauce (Dz.U. z 2018 r. poz. 1668).

Wnioskuje do Rady Naukowej Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” o dopuszczenie dr. Dariusza Rokickiego do dalszych etapów przewodu habilitacyjnego.

Prof. dr hab. n. med. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska