



Instytut Matki i Dziecka

ZAKŁAD DIAGNOSTYKI OBRAZOWEJ
im. prof. Stefana Winnickiego

Institute of Mother and Child
L'Institut de la Mère et de l'Enfant

Akceptuję
A.D.M.
Warszawa, 21 stycznia 2022

Ocena rozprawy doktorskiej

lek. Roberta Franczyka

pt.

**„Porównanie rozwoju części twarzowej i podstawy czaszki płodów fenotypowo prawidłowych i z
wybranymi trisomiami”**

Promotor: prof. dr hab. n. med. Bogdan Ciszek

Kliniczna działalność lekarzy zaangażowanych w diagnostykę prenatalną rozpoczyna się od poznania uwarunkowań rozwojowych, etapów rozwoju i zmienności rozwojowej poszczególnych narządów i części ciała płodu. Aby ocenić prawidłowość rozwoju i wykryć patologie, niezbędna jest wiedza podstawowa i znajomość norm rozwojowych, co wobec ogromnych zmian, jakie zachodzą w ciele płodu *in utero* stanowi niemałe wyzwanie w procesie (samo)kształcenia diagnosty. Dlatego poszukiwanie obiektywnych wskaźników, które można zastosować do oceny prenatalnej ma istotne znaczenie i przedstawiona mi do recenzji praca doktorska lek. Roberta Franczyka doskonale wpisuje się w ten nurt badań.



Instytut Matki i Dziecka

ZAKŁAD DIAGNOSTYKI OBRAZOWEJ im. prof. Stefana Winnickiego

Institute of Mother and Child
L'Institut de la Mère et de l'Enfant

Doktorant zajął się porównaniem możliwych do zmierzenia parametrów twarzoczaszki i podstawy czaszki płodów prawidłowych i płodów z aberracjami chromosomowymi genomowymi, jakimi są trisomie: 13 pary chromosomów (zespół Patau), 18 pary (zespół Edwardsa) oraz 21 pary (zespół Downa).

Rozprawa liczy 118 stron i składa się z 13 rozdziałów, ma układ typowy dla prac doktorskich w formie monografii.

We „Wstępie” Autor dość zwięźle, zważywszy na obszerność tematu, wprowadza czytelnika w aspekty wiedzy o wskaźnikach i pomiarach stosowanych w diagnostyce tych zespołów wad wrodzonych, a także w zagadnienia stosowanych metod diagnostycznych.

Następnie Doktorant formułuje główne i dodatkowe cele swojej pracy: cele główne dotyczą możliwości oceny parametrów ortognatycznych u płodów prawidłowych oraz z aneuploidią, dodatkowe – możliwości pomiarów oczodołów i małżowin usznych w tych grupach płodów.

W kolejnym rozdziale Autor przedstawia materiał i metody rozprawy. Lek. Robert Franczyk klarownie przedstawia grupę badaną, która po wykluczeniu pierwotnie do niej włączonych 3 płodów z zespołem Downa finalnie liczyła 38 płodów z trisomiami, w wieku postkonceptyjnym 14-22 tygodnie (27 płodów z trisomią pary 21, 7 – pary 18 i 4 – pary 13). Kandydat porównuje ją z kontrolną grupą 30 płodów w tej samej grupie wiekowej, chromosomowo i fenotypowo prawidłowych. Załączone zdjęcia fotograficzne i rentgenowskie jasno pokazują, co i w jaki sposób mierzył Doktorant. Rozdział zawiera tabele z zebranymi danymi, pomiarami i obliczeniami wskaźników oraz ich analizę statystyczną.



Instytut Matki i Dziecka

ZAKŁAD DIAGNOSTYKI OBRAZOWEJ im. prof. Stefana Winnickiego

Institute of Mother and Child
L'Institut de la Mère et de l'Enfant

Dane są zwięźle i zrozumiale omówione. Analiza statystyczna jest dokładna i staranna, a jej metody dobrano prawidłowo.

Rozdział „Dyskusja” pokazuje dobrą znajomość literatury dotyczącej tematu. Autor prawidłowo odnosi wyniki własnych badań do tych dostępnych w piśmiennictwie. Tu wspomnę o spisie piśmiennictwa, który zawiera 160 pozycji, z uwzględnieniem publikacji polskich. Wielka szkoda, że powstała w moim Instytucie, Instytucie Matki i Dziecka, praca doktorska dr med. Renaty Jaczyńskiej pt. "Wartości referencyjne długości kości nosowej płodu w badaniu ultrasonograficznym między 11 a 14 tygodniem ciąży" nie została opublikowana, bowiem stanowi istotny wkład w tę dziedzinę.

Istotne jest zwrócenie uwagi przez Autora na niewłaściwe powszechne nierozróżnianie pojęć mikrognacji i retrognacji oraz na nieodnoszenie parametrów położenia i wielkości żuchwy do stałego punktu odniesienia, jakim jest podstawa czaszki, tylko do innych struktur kostnych lub - co gorsza - miękkotkankowych struktur twarzoczaszki, co może wpływać na prawidłowość oceny.

Praca stanowi cenne uzupełnienie ograniczonej liczby danych na temat rozwoju twarzoczaszki i podstawy czaszki w pierwszej połowie ciąży prawidłowej i z trisomiami.

Załączone zdjęcia rentgenowskie oraz dokumentacja fotograficzna badanych płodów dowodzą dobrej jakości wykonanych pomiarów.

Do istotnych zalet pracy zaliczam jej zwięzły charakter i klarowną dyskusję z wynikami wcześniej opublikowanych prac.



Instytut Matki i Dziecka

ZAKŁAD DIAGNOSTYKI OBRAZOWEJ im. prof. Stefana Winnickiego

Institute of Mother and Child
L'Institut de la Mère et de l'Enfant

Niewątpliwie zasadniczym ograniczeniem pracy jest mała liczebność grup. Trudno robić z tego zarzut w stosunku do Doktoranta, jako że liczba płodów kierowanych do autopsji jest bardzo mała, co Kandydat wyraźnie zaznaczył w pracy. Liczba płodów w grupie badanej odzwierciedla częstość występowania trzech uwzględnionych w pracy trisomii.

Umieszczenie podrozdziału 10.13 pt. "Kierunki dalszych badań" jest dobrym pomysłem, natomiast zabrakło mi tu odniesienia pomiarów wykonanych przez Autora (na zdjęciach rentgenowskich i fotograficznych *post mortem*) do możliwości badań przyżyciowych, co nie jest takie oczywiste.

Zasadniczym błędem jest zapis w ostatnim zdaniu pracy przed Wnioskami (str. 78), mówiący o badaniu MR płodu jako wymagającym podania środka kontrastującego, co nie jest prawdą - środków tych dla oceny płodu nie podajemy nigdy, zdarza się to, kiedy konieczna jest ocena patologii u matki.

Rozprawę kończą prawidłowo sformułowane wnioski, które odpowiadają założonym celom pracy.

Z obowiązku recenzenta wrażliwego na poprawną polszczyznę muszę zwrócić uwagę na:

- usterki gramatyczne, np. "Stwierdzono istotnie zwiększoną odległość X od Y po stronie prawej była większa w grupie trisomii chromosomu 21." (str. 62), liczba mnoga w stosunku do szczęki ("zwłaszcza szczęk i żuchwy", str. 17), czy wreszcie sformułowanie wniosku nr 5: "W odniesieniu do uzyskanych wyników celowa jest ocena położenia żuchwy ... w odniesieniu do ... podstawy czaszki ... niż do przedniego zarysu szczęki.",



Instytut Matki i Dziecka

ZAKŁAD DIAGNOSTYKI OBRAZOWEJ im. prof. Stefana Winnickiego

Institute of Mother and Child
L'Institut de la Mère et de l'Enfant

- braki interpunkcyjne (brakujące przecinki),
- rozdzielne stosowanie "nie" z przymiotnikami i wiele innych.

Skrótem stosowanym w piśmiennictwie polskim dla badania rezonansu magnetycznego jest MR, a nie MRI.

Przedstawione uwagi nie umniejszają merytorycznej wartości wykonanych przez Doktoranta pomiarów i analiz, ani merytorycznej wartości samej rozprawy i dlatego, podsumowując swoje rozważania na jej temat stwierdzam, że spełnia ona warunki określone w art. 13 Ustawy z 14 marca 2003 o stopniach naukowych i tytule naukowym oraz o stopniach i tytule w zakresie sztuki (Dz.U. nr 65, poz. 595 z późn.zm.) w związku z art. 179 ust. 1 ustawy z 3 lipca 2018 Przepisy wprowadzające ustawę – Prawo o szkolnictwie wyższym i nauce (Dz.U. z 2018 poz. 1669 z późn.zm.) i przedstawiam Wysokiej Radzie Dyscypliny Nauk Medycznych Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego wniosek o dopuszczenie lek. Roberta Franczyka do dalszych etapów przewodu doktorskiego.