

## Recenzja

rozprawy doktorskiej mgra Kamila Dante Lucci

pt. *Związek pomiędzy intelektem a zaburzeniami ze spektrum autyzmu*

promotor: dr hab. n. med. Agnieszka Butwicka

Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ASD) stanowią heterogenną grupę zaburzeń rozwojowych, charakteryzującą się szerokim zakresem trudności w obszarze komunikacji, interakcji społecznych oraz elastyczności poznawczej. Istotnym aspektem, który wymaga szczególnej uwagi w kontekście ASD, jest współistnienie niepełnosprawności intelektualnej, która w znacznym stopniu wpływa na funkcjonowanie jednostek w codziennym życiu. Chociaż nie każda osoba z ASD doświadcza trudności intelektualnych, to współwystępowanie obu tych trudności jest powszechne i często obciąża rozwój umiejętności adaptacyjnych, ograniczając samodzielność w dorosłym życiu. Diagnoza i ocena poziomu funkcjonowania intelektualnego w populacji osób z ASD stanowią wyzwanie metodologiczne, wymagające zastosowania specjalistycznych narzędzi diagnostycznych, które uwzględniają zarówno aspekty poznawcze, jak i komunikacyjne, charakterystyczne dla tego zaburzenia.

Do dyskusji nad problematyką interakcji między zaburzeniami ze spektrum autyzmu a niepełnosprawnością intelektualną włącza się mgr Kamil Dante Lucci. Przedstawiona do oceny rozprawa doktorska jest interesującym i zarazem twórczym pomysłem badawczym. Niepodważalną zaletą pracy jest już samo podjęcie się próby zastosowania uczenia maszynowego do stworzenia algorytmu przydatnego do identyfikowania istotnych symptomów, czyli zastosowania AI do wspomaganie diagnostyki nozologicznej. Badania w tym obszarze mogą dostarczyć cennych informacji na temat specyfiki funkcjonowania intelektualnego u osób z ASD, a także umożliwić rozwój bardziej precyzyjnych narzędzi diagnostycznych oraz indywidualizowanych programów wsparcia. Recenzowana praca ma nie tylko walory naukowe, lecz może być źródłem aplikacji do praktyki.

Praca 65 stron tekstu wraz z załącznikami. Ustosunkuję się zatem do poszczególnych części pracy, a z obowiązku recenzenta nakreślę swoje uwagi krytyczne. Mam nadzieję, że uwagi te przyczynić się mogą do udoskonalenia pracy i oddania jej do druku, np. w formie cyklu artykułów.

Dysertacja składa się ze wstępu, rozdziałów teoretycznych, rozdziałów dotyczących metodologii prowadzonych badań, po których następuje przedstawienie wyników oraz podsumowanie połączone z dyskusją. Na końcu pracy Autor zamieszcza spis literatury, z której korzystał, a także aneks oraz spisy tabel i rysunków. Układ pracy jest dla mnie, jako dla psychologa z doświadczeniem głównie w naukach społecznych, nieco nietypowy. Opierając się jedynie o spis treści można by wnioskować, że praca składa się z 17 rozdziałów, z których pierwszy zatytułowany jest „strona tytułowa” a trzeci „dedykacje”. Ponadto osobiście preferuję bardziej merytoryczne nazwy rozdziałów, specyficzne dla tej, konkretnej pracy, takie, które wprowadzać będą czytelnika w zagadnienie – ciut enigmatycznie brzmią dla mnie tytuły: „Przegląd literatury”, „Materiał i metody” itp. Niestety niespójności i „galimatias edytorski” cechuje całą pracę, co bardzo utrudnia śledzenie wyводу Autora.

W pierwszej kolejności odniosę się do tytułu pracy, który brzmi: *Związek pomiędzy intelektem a zaburzeniami ze spektrum autyzmu*. Moim zdaniem – z jednej strony daje potencjalnemu czytelnikowi wskazówkę – jakiego obszaru eksploracji naukowej dotyczy dysertacja, z drugiej brakuje precyzyjniejszego wskazania czy praca dotyczy diagnostyki, terapii czy jest analizą koncepcyjną. Ewentualnie rozważyć można było rozważyć dodanie podtytułu.

Merytoryczną część pracy otwiera liczący 11 stron WSTĘP, który uznałabym raczej za pierwszy rozdział teoretyczny, gdyż zawiera rys historyczny pierwszych badań nad autyzmem, dane epidemiologiczne zarówno dotyczące występowania autyzmu, jak i podwójnej diagnozy z niepełnosprawnością intelektualną, etiologii ASD (z wyróżnieniem podłoża konstytucjonalnego oraz czynników środowiskowych). To nie wszystko, WSTĘP zawiera także skrótowy opis osi ontogenetycznej symptomów, a nawet ogólne zalecenia terapeutyczne. Wartościowym fragmentem jest analiza odmienności symptomów wskazywanych w klasyfikacjach ICD-10 oraz ICD-11. Z zaciekawieniem zapoznałam się także z przeglądem narzędzi diagnostycznych. Niestety, w tej części pracy zwrócił moją uwagę brak podawania nazwisk twórców przytaczanych narzędzi, nie uwzględniono ich ani w tekście, ani w bibliografii, a dotyczy to zarówno autorów wersji oryginalnych, jak i polskich adaptacji, luka ta dotyczy wszystkich testów: ADOS-2, CARS 2, ASRS, M-CHAT-R, Q-Chat, EQ, SQ, AQ, SB5, WAIS, WISC-V. Prezentowane treści płynnie przechodzą jedna w drugą i są powiązane koncepcyjnie. Moim daniem WSTĘP to interesujący, choć niewdzięczny do czytania, rozdział teoretyczny wprowadzający czytelnika do tematyki zaburzeń ze spektrum autyzmu.

Kolejna wyodrębniona przez Doktoranta część to PRZEGLĄD LITERATURY z wyróżnionymi pięcioma podrozdziałami. Pierwszy: INTELEKT I AUTYZM W KRYTERIACH DIAGNOSTYCZNYCH: ICD-10 I DSM-5 to zaledwie stronicowe wskazanie na rolę obniżonego intelektu w diagnozie ASD, które z założenia miało opierać się o dwie klasyfikacje wskazane w tytule, ale przytacza także ICD-11. Ponownie przekazywanie ważnych treści uwikłane jest w chaos – zarówno terminologiczny (ICD-10 stosuje termin Całościowe Zaburzenia Rozwoju), jak i bibliograficzny – przywoływane klasyfikacje wydają się być „bezautorskie”. Moim zdaniem bez szkody dla ciągłości wywodu można było połączyć go dwoma z następnymi AUTYZM A ZDOLNOŚCI INTELEKTUALNE oraz CHARAKTERYSTYCZNE PROFILE INTELEKTUALNE PACJENTÓW Z ASD. Tę część pracy uważam za merytorycznie istotną i adekwatnie wprowadzającą w tematykę badań własnych Doktoranta.

Osobiście, za najciekawszy, ale i na najbardziej nowatorski, uważam podrozdział Uczenie Maszynowe W Przewidywaniu Diagnozy Autyzmu. Bardzo interesujące są przytoczone raporty wskazujące na wysoką trafność identyfikowania wczesnych symptomów autyzmu czy wręcz „markerów” neuroanatomicznych z wykorzystaniem algorytmów stworzonych przez innowacyjne technologie, takie jak uczenie maszynowe. Niezmiernie ważne są doniesienia wskazujące, że w wypadku wykorzystania tej metody brak było wyników fałszywie dodatnich, czyli wszystkie prediagnozy się potwierdziły. Jako ciekawostkę traktuję jednak przytoczone doniesienia oparte o próby identyfikowania autyzmu na podstawie nieprawidłowości w przetwarzaniu obrazów twarzy podczas badania umiejętności rozpoznawania twarzy. Szerokie spektrum doniesień jest bardzo obiecujące. Jednakże z dużą ostrożnością traktować należy proces diagnostyczny. Psychiatra oraz psycholog nie ograniczają się jedynie do oszacowania natężenia zachowań uznawanych za symptomatyczne – diagnoza nozologiczna to jeden tylko podtyp diagnozy.

Omówione dotychczas pod/rozdziały/części są wysyczone informacjami adekwatnie dobranymi do tematu, choć niespecjalnie pogłębionymi. Ogólną uwagę krytyczną formułuję w odniesieniu do całej tej części. Przygotowana została ona bez zachowania należytej staranności edytorskiej, w rozumieniu formy przygotowywania pracy naukowej. Częstość występowania niedociągnięć typu pomijanie źródeł wiedzy, niewskazywanie autorów ani klasyfikacji zaburzeń ani stosowanych w pracy narzędzi diagnostycznych, graniczy już z nierzetelnością naukową. W wypadku przygotowywania pracy do druku, do czego ze względu na bardzo interesujące dane empiryczne zachęcam, koniecznie należy zwrócić uwagę na poprawność terminologiczną, jak np. stosowanie nazw konkretnych jednostek nozologicznych zgodnie z przytaczanymi klasyfikacjami, rozważenie stosowania terminu

„schorzenie” w odniesieniu do niepełnosprawności intelektualnej. Zaskakuje także niekonsekwentny sposób przywoływania literatury wykorzystanej w pracy. Trudno było mi zidentyfikować styl zastosowany w sporządzaniu bibliografii, część prac zacytowano zgodnie z APA-7, ale inne bardziej przypominały Vancouver, a niektóre niczego mi nie przypominały, np. „Raport agencji ochrony”.

Podsumowując, część teoretyczna jest ciekawa, wysycona informacjami bezpośrednio odwołującymi się do tematu rozprawy. Pomimo uwag krytycznych uważam tę część za wystarczającą wprowadzenie do badań własnych. Pomimo wskazanych wcześniej braków w odniesieniu do cytowanej literatury, Autor odwołuje się do szeregu adekwatnie dobranych do tematu pozycji bibliograficznych, tym bardziej dziwią wskazane błędy.

Część empiryczną otwiera rozdział ZAŁOŻENIA I CEL PRACY. Magister Dante Lucci wskazał, że *„Głównym celem tej pracy jest zbadanie, w jaki sposób funkcjonowanie intelektualne osób z ASD różni się od funkcjonowania ich neurotypowych rówieśników oraz czy ewentualne różnice mają związek z nasileniem objawów ASD”*. W kolejnych zadaniach poszerza cel o hipotezy postawione „nie wprost” oraz ich operacjonalizację – ponownie, chaos utrudnia śledzenie ambitnych założeń naukowych Doktoranta. Następnie pobieżnie zaprezentowano grupę badaną – warto w tym miejscu, choćby w formie tabeli, zaprezentować dane dotyczące osób badanych, tym bardziej, że wiek wahał się od dwóch do osiemnastu lat. W opisie wykorzystanych narzędzi diagnostycznych ponownie zakazuje brak wskazania kto jest autorem testów i ich polskiej adaptacji.

W rozdziale WYNIKI Doktorant dzięki analizom statystycznym weryfikuje związek między intelektem a zaburzeniami ze spektrum autyzmu. Zastosowane analizy statystyczne wydają się być adekwatne i wystarczające, biorąc pod uwagę cel badania. Wykorzystano korelacje Pearsona, test t-Studenta, analizę ANCOVA i ANOVA, a także innowacyjne modele uczenia maszynowego, które przeszły walidację krzyżową. Analizy te umożliwiły ocenę zależności między IQ a objawami ASD, przewidywanie klasyfikacji ICD-10 oraz porównanie grup z ASD i bez ASD. Wyniki są spójne z innymi badaniami, a zastosowanie uczenia maszynowego do predykcji diagnozy autyzmu osiągnęło dokładność do 79%. Modele uczenia maszynowego pozwoliły na określenie korelacji między werbalnymi i niewerbalnymi pomiarami IQ oraz na zbadanie zależności między podskalami ADOS-2. Sposób prezentacji danych jest bardzo czytelny, choć nie zidentyfikowałam stylu, w których przygotowano zapisy statystyczne – bo APA-7 to nie jest. Wprowadzone zestawienia tabelaryczne i graficzne prezentowanych danych ułatwiają podążanie tokiem myślenia Doktoranta.

Następny rozdział to DYSKUSJA, gdzie Autor jeszcze raz uwypuklił najistotniejsze wyniki uzyskanych badań, dokonał ich skrótowej syntezy, a także wskazał na ich wartość responsywną. Doktorant prowadzi prawdziwą dyskusję, gdzie swoje wyniki porównuje do prac innych autorów – nierzadko z nimi polemizując. Pracę zamykają WNIOSKI, gdzie raz jeszcze podkreślona została waga uzyskanych danych dla praktyki – wykorzystanie uczenia maszynowego w celu przewidywania diagnozy autyzmu na podstawie wyników IQ jest innowacyjnym podejściem, które może przyczynić się do usprawnienia procesu diagnostycznego. Zastosowane metody uczenia maszynowego pozwoliły na osiągnięcie bardzo wysokiej dokładności predykcji. Zalecam jednak ostrożność w formułowaniu stwierdzeń typu „Trudności w otrzymaniu diagnostyki psychiatrycznej mogłyby być znacznie skrócone poprzez diagnostykę online lub/oraz użycie narzędzi bazujących na uczeniu się maszynowym”. Psycholog to NIE testolog, narzędzia diagnostyczne to bardzo istotne i pomocne elementy procesu diagnozy. Wynik testu nie jest diagnozą psychologiczną czy psychiatryczną. Takie uogólnienie to błąd.

W podsumowaniu recenzji pragnę stwierdzić, że wartość merytoryczną rozprawy oceniam pozytywnie. Badania mają charakter oryginalny, a podjęty problem ma znaczącą wartość poznawczą. Praca napisana jest adekwatnym językiem naukowym, a wyniki przedstawione czytelnie – co stanowi wartość dla każdego czytelnika, a recenzenta szczególnie. Uwagi krytyczne przedstawione w recenzji nie umniejszają walorów ocenianej dysertacji, a stanowią jedynie propozycje zmian w przypadku przygotowania publikacji, np. w formie artykułów.

Przedstawiona do recenzji praca doktorska dowodzi wystarczająco dobrego przygotowania Doktoranta pod względem zarówno teoretycznym, jak i metodologicznym, co świadczy o jego umiejętnościach planowania i prowadzenia badań naukowych w dziedzinie nauk medycznych i nauk o zdrowiu, w dyscyplinie nauki o zdrowiu.

Reasumując stwierdzam, że przedłożona mi do recenzji dysertacja mgra Kamila Dante Lucci, przygotowana pod kierunkiem dr hab. n. med. Agnieszki Butwickiej, spełnia warunki stawiane pracom doktorskim zgodnie z art. 187 Ustawy z dnia 20 lipca 2018 r. Prawo o szkolnictwie wyższym i nauce (Dz.U. z 2018 r. poz. 1668), dlatego też wnioskuję o dopuszczenie Pana magistra do dalszych etapów przewodu doktorskiego.

prof. dr. hab.  
Małgorzata Lipowska

specjalista psychologii klinicznej  
superwizor psychologii klinicznej

