

UCHWAŁA KOMISJI HABILITACYJNEJ ZAWIERAJĄCA OPINIĘ W SPRAWIE NADANIA STOPNIA DOKTORA HABILITOWANEGO W DZIEDZINIE NAUK MEDYCZNYCH I NAUK O ZDROWIU W DYSCYPLINIE NAUKI MEDYCZNE DOKTOR NAUK MEDYCZNYCH MARII JĘDRZEJOWSKIEJ, ADIUNKTOWI W ZESPOLE NERWOWO-MIĘŚNIOWYM INSTYTUTU MEDYCZYNY DOŚWIADCZALNEJ I KLINICZNEJ IM. M. MOSSAKOWSKIEGO PAN

Uchwała została podjęta w dniu 26 marca 2020 r. przez Komisję Habilitacyjną powołaną przez Centralną Komisję ds. Stopni i Tytułów w dniu 10 czerwca 2019 r. w celu przeprowadzenia postępowania habilitacyjnego dr Marii Jędrzejowskiej, wszczętego w dniu 29 marca 2019 r.

Komisja Habilitacyjna w składzie:

- Przewodniczący: prof. Jarosław Sławek – Gdański Uniwersytet Medyczny
- Sekretarz: dr hab. Agnieszka Piwkowska– Instytut Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. Mirosława Mossakowskiego PAN w Warszawie
- Recenzenci: dr hab. Małgorzata Bednarska - Makaruk – Instytut Psychiatrii i Neurologii w Warszawie  
prof. Halina Bartosik - Psujek – Uniwersytet Medyczny w Lublinie  
dr hab. Jan Kaczor – Akademia Wychowania Fizycznego i sportu w Gdańsku
- Członkowie Komisji: prof. Barbara Zabłocka– Instytut Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. Mirosława Mossakowskiego PAN w Warszawie  
prof. Andrzej Bogucki – Uniwersytet Medyczny w Łodzi

działając na podstawie ustawy z dnia 14 marca 2003 r. o stopniach i tytule naukowym oraz o stopniach i tytule w zakresie sztuki, po przedstawieniu recenzji, zapoznaniu się z informacjami zawartymi w autoreferacie, wysłuchaniu opinii członków komisji oraz dyskusji podjęła jednomyślnie w głosowaniu jawnym

**uchwałę wyrażającą pozytywną opinię w sprawie nadania dr Marii Jędrzejowskiej stopnia naukowego doktora habilitowanego w dziedzinie nauk medycznych i nauk o zdrowiu w dyscyplinie nauki medyczne.**

Członkowie Komisji Habilitacyjnej jednogłośnie uznali, że dr Maria Jędrzejowska spełnia warunek określony w ustawie, jakim jest pozytywna ocena jej dotychczasowego dorobku naukowego i przedłożonego do recenzji cyklu publikacji.

## UZASADNIENIE

### Informacje ogólne – przebieg działalności zawodowej i naukowej

Pani dr Maria Jędrzejewska w 1995 r. ukończyła studia na I Wydziale Lekarski Akademii Medycznej w Warszawie. W roku 1998 ukończyła specjalizację I stopnia w dziedzinie neurologii, a w 2009 specjalizację z zakresu genetyki klinicznej. Tytuł doktora nauk medycznych (obrona z wyróżnieniem) otrzymała w 2003 r. w IMDiK im. M. Mossakowskiego PAN po przedstawieniu rozprawy wykonanej pod kierunkiem prof. Ireny Hausmanowej-Petrusewicz „Dosiebny dziecięcy i młodzieńczy rdzeniowy zanik mięśni – podłoże molekularne a fenotyp choroby”. Pani dr Maria Jędrzejewska od 1998 roku jest zatrudniona w Zespole Badawczo-Lecznym Chorób Nerwowo-Mięśniowych (od 2005 Zespół Nerwowo-Mięśniowy) IMDiK im. M. Mossakowskiego PAN w Warszawie. Ponadto od 2009 r. pracuje, jako genetyk kliniczny, w Poradni Genetycznej Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”. Pani doktor pełniła też, w ramach staży specjalizacyjnych, obowiązki lekarza neurologa w Klinice Neurologii WUM w latach 1998-2001 oraz obowiązki lekarza genetyka w Zakładzie Genetyki Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie w latach 2002-2009. Odbyła również krótki staż kliniczny w Klinice Neurologii Policlinico Gemelli w Rzymie (2004) jako lekarz stażysta. Do chwili obecnej Pani Maria Jędrzejewska prowadzi konsultacje i opiekę nad chorymi ze schorzeniami nerwowo-mięśniowymi oraz pełni obowiązki lekarza genetyka klinicznego w Poradni Genetycznej Genomed SA, w której pełni funkcję kierownika.

### Ocena cyklu publikacji stanowiących osiągnięcie naukowe

Osiągnięcie naukowe dr Marii Jędrzejewskiej, będące podstawą do wystąpienia o nadanie stopnia doktora habilitowanego, zatytułowane „Korelacje genotypowo-fenotypowe w rdzeniowym zaniku mięśni, z uwzględnieniem form rzadkich” obejmuje cykl siedmiu prac (6 oryginalnych i 1 praca kazuistyczna) opublikowanych w latach 2009-2019. Publikacje są pracami zespołowymi (3-14 autorów), w każdej z nich dr n. med. Maria Jędrzejewska jest pierwszym autorem. Jej wkład w powstanie publikacji polegał na współudziale w stawianiu hipotezy badawczej, odpowiadała za koncepcję prac, gromadzenie materiału badawczego, interpretację wyników, formułowanie wniosków i pisanie manuskryptu, odniesienie się do recenzji i ostatecznej edycji manuskryptu. Podsumowując wkład Habilitantki w powstanie tych prac był wiodący. Wszystkie prace ukazały się w czasopiśmie z listy filadelfijskiej, a łączny współczynnik oddziaływania tych czasopism wynosi 18.211; wg punktacji MNiSW = 184.

Główną tematyką badawczą Habilitantki są zagadnienia dotyczące genetycznych uwarunkowań rdzeniowego zaniku mięśni (ang. spinal muscular atrophy; SMA). Jest to grupa genetycznie

uwarunkowanych schorzeń, których wspólną cechą jest utrata motoneuronów rdzenia kręgowego, co prowadzi do postępującego osłabienia i zaniku mięśni. Do cyklu prac zostały wybrane prace dotyczące korelacji kliniczno-genetycznych, jedna praca dotycząca zagadnień epidemiologicznych oraz trzy publikacje prezentujące pacjentów z bardzo rzadkimi formami rdzeniowego zaniku mięśni: SMARD1, SMA2 oraz SMA zależnym od mutacji genu TRPV4.

W opinii Recenzentów głównymi osiągnięciami naukowymi Habilitantki są:

1. poszerzenie znajomości korelacji genotypowo-fenotypowych w rdzeniowym zaniku mięśni,
2. identyfikacja bezobjawowego nosicielstwa obulallelicznej delecji genu SMN1 oraz ocena częstości tego zjawiska w grupie zdrowych członków rodzin SMA,
3. identyfikacja polskiego profilu mutacji genu SMN1,
4. ocena zachorowalności na SMA w Polsce,
5. identyfikacja, charakterystyka kliniczna i genetyczna pacjentów z ultraradkimi formami SMA.

Recenzenci są zgodni co do ważności podejmowanego przez Habilitantkę tematu i jego spójności. Dr hab. Jan Jacek Kaczor stwierdza, że: *„Tematyka jaką zajmuje się Pani doktor jest bardzo istotna z punktu nauk podstawowych jak i klinicznych oraz jak najbardziej warta dalszych badań w celu poznania dokładnego mechanizmu(ów) odpowiedzialnego(-ych) za patogenezę SMA”*. Ponadto podkreśla, że *„...prace z dziedziny rdzeniowych zaników mięśni wchodzące w skład Osiągnięcia stanowią wartościową i przydatną wiedzę, nie tylko w praktyce lekarskiej. Wszystkie publikacje z tego cyklu są oryginalne, wartościowe, a uzyskane wyniki badań wnoszą nowatorskie walory naukowe.”*

Prof. Halina Bartosik-Psujek w ocenie osiągnięcia naukowego stwierdza, że *„Jest to bardzo ciekawy i aktualny kierunek badań, który znakomicie wpisuje się w wielokierunkową ocenę chorych przewlekle. Pozwala nie tylko określić problem, ale również wskazać możliwości rozszerzenia diagnostyki czy określania profilu prognostycznego. Prace włączone przez dr med. Marię Jędrzejowską do cyklu przedstawionego jako osiągnięcie dla uzyskania stopnia dr habilitowanego medycyny są pracami dobrze przeprowadzonymi metodologicznie i są oparte na wystarczająco dużych grupach pacjentów.”*

Pani dr hab. Małgorzata Bednarska-Makaruk podkreśla również aspekt praktyczny badań, stwierdza że *„Na podkreślenie zasługują duże liczebności grup badanych pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni, który jest chorobą rzadką. Niewątpliwie próba ustalenia korelacji fenotypowo-genotypowych w tej najczęstszej genetycznie uwarunkowanej chorobie nerwowo-mięśniowej może przyczynić się do opracowania nowych algorytmów diagnostycznych dla tej choroby w populacji polskiej oraz do wykorzystania wyników diagnostyki w poradnictwie genetycznym rodzin ryzyka.”*

Członkowie Komisji zgodzili się ze stwierdzeniami recenzentów i przedstawili opinie, że cykl siedmiu spójnych tematycznie publikacji dr n. med. Marii Jędrzejowskiej pt. *„Korelacje genotypowo-fenotypowe w rdzeniowym zaniku mięśni, z uwzględnieniem form rzadkich”* stanowi oryginalne osiągnięcie naukowe.

## Ocena dorobku naukowego

Dorobek naukowy Habilitantki obejmuje 31 artykułów (26 powstało po doktoracie), w tym 18 publikacji (17 po doktoracie) opublikowanych w czasopismach z bazy Journal Citation Reports, o łącznym współczynniku oddziaływania (IF)=42.358, w tym 41.895 po uzyskaniu stopnia doktora. Łączna punktacja KBN/MNiSW wynosi 531, w tym po uzyskaniu stopnia doktora 507. Dorobek uzupełniają: 5 monografii/rozdziałów w podręcznikach oraz 87 komunikatów zjazdowych (w tym 39 na konferencjach międzynarodowych). Łączna liczba cytowań bez autocytowań wynosi 168, indeks Hirscha wynosi 8.

W ocenie dorobku naukowego Habilitantki, dr hab. Małgorzata Bednarska-Makaruk stwierdza, że „*po uzyskaniu stopnia naukowego doktora, Habilitantka wykazała się istotną aktywnością naukową, a jej dorobek naukowy jest znaczny i w pełni wystarczający do ubiegania się o stopień naukowy doktora habilitowanego.*” Następnie dr hab. Jan Jacek Kaczor nadmienia, że „*...liczba cytowani i indeks H świadczy o znaczącym zainteresowaniu czytelników prowadzoną przez dr Marię Jędrzejowską tematyką badań.*” Ponadto Prof. Halina Bartosik-Psujek dodaje, że „*dr Maria Jędrzejczak bardzo aktywnie uczestniczy w konferencjach naukowych polskich i zagranicznych.*”

## Ocena działalności dydaktycznej i organizacyjnej

Habilitantka od lat prowadzi wykłady na temat chorób nerwowo-mięśniowych na kursach CMPK dla lekarzy specjalizujących się w genetyce klinicznej, neurologii i neurologii dziecięcej organizowane przez Instytut Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej PAN, Centrum Zdrowia Dziecka oraz Instytut Psychiatrii i Neurologii. Ponadto, prowadzi seminaria dla studentów medycyny Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego z zakresu genetyki klinicznej (choroby mitochondrialne, niepełnosprawność intelektualna) oraz wykłady w ramach spotkań Towarzystw Naukowych. Do dorobku dydaktycznego należy również zaliczyć autorstwo rozdziałów w dwóch podręcznikach (Choroby nerwowo-mięśniowe, Spinal cord diseases). Habilitantka miała również okazję nabrać doświadczenia w kierowaniu zespołem badawczym pełniąc rolę kierownika trzech grantów KBN/NCN. Dr hab. Małgorzata Bednarska-Makaruk podkreśla, że „*Na duże uznanie zasługuje wieloletnia współpraca Habilitantki z organizacjami zrzeczającymi pacjentów chorych na rdzeniowy zanik mięśni i inne choroby nerwowo-mięśniowe, w tym z Polskim Towarzystwem Chorób Nerwowo-Mięśniowych, Fundacją Pomocy Chorym na Zanik Mięśni, Fundacją SMA, Fundacją Oswoić Miopatie. W ramach tej współpracy Habilitantka czynnie uczestniczy w corocznych konferencjach, turnusach rehabilitacyjnych, aktywnie pomaga środowisku rodzin SMA...*” Ponadto Prof. Halina Bartosik-Psujek dodaje, że „*Bardzo istotną działalnością Habilitantki którą warto podkreślić, jest jej udział w międzynarodowym projekcie koordynującym badania w SMA (Translational Research in Europe – Assessment and Treatment of Neuromuscular Diseases; Europejska Sieć Badawcza –*

*Diagnostyka i Leczenie Chorób Nerwowo-Mięśniowych), a którego efektem było powstanie Polskiego Rejestru Pacjentów Chorych na SMA.” Podsumowując dr hab. Małgorzata Bednarska-Makaruk stwierdziła, że „...dorobek dydaktyczny i organizacyjny habilitantki jest wystarczający do uzyskania awansu naukowego na stopień doktora habilitowanego.”*

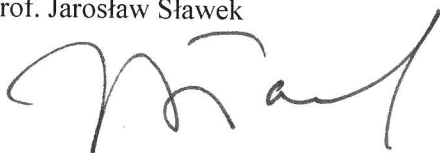
Podsumowując swoje oceny osiągnięcia habilitacyjnego i dorobku naukowego dr n. med. Marii Jędrzejewskiej wszyscy Recenzenci uznali, że **spełniają** one **wymogi** Ustawy z dnia 14 marca 2003 r. o stopniach naukowych i tytule naukowym oraz o stopniach i tytule w zakresie sztuki (Dz. U. z 2017, poz. 1789) stawiane kandydatom ubiegającym się o nadanie stopnia doktora habilitowanego.

Powyższe uzasadnienie stanowi podstawę uchwały podjętej jednogłośnie przez Komisję o poparciu wniosku o nadanie dr n. med. Marii Jędrzejewskiej stopnia naukowego doktora habilitowanego w dziedzinie nauk medycznych i nauk o zdrowiu w dyscyplinie nauki medyczne. Komisja zwraca się z pełnym przekonaniem do Wysokiej Rady Naukowej Instytutu Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. Mirosława Mossakowskiego PAN w Warszawie o dopuszczenie dr n. med. Marii Jędrzejewskiej do dalszych etapów postępowania habilitacyjnego.

Gdańsk, dnia 26 marzec 2020 r.

Przewodniczący Komisji Habilitacyjnej

Prof. Jarosław Sławek



Sekretarz Komisji Habilitacyjnej

dr hab. Agnieszka Piwkowska

