

Recenzja rozprawy doktorskiej lek. Justyny Kaczyńskiej „Nietypowe tiki w zespole Gillesa de la Tourette'a „ na prośbę Rady Dyscypliny Nauk Medycznych Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego

Rozprawa na stopień doktora nauk medycznych i nauk o zdrowiu w dyscyplinie nauki medyczne

Zespół Gillesa de la Tourette'a jest rzadką chorobą, występuje częściej u mężczyzn niż u kobiet. W etiologii tego schorzenia sugeruje się udział czynników genetycznych oraz środowiskowych. Zespół ten charakteryzuje się występowaniem mimowolnych tików ruchowych lub głosowych. Osoby chore nie są w stanie kontrolować objawów. Próba ich zahamowania wywołuje silne napięcie fizyczne i psychiczne. Choroba utrudnia funkcjonowanie chorego.

Typowe są tiki kloniczne, jednak oprócz nich w obrazie klinicznym choroby występują także nietypowe rodzaje tików (tiki kognitywne, tiki dystoniczne, toniczne, blokujące).

Niewiele jest publikacji dotyczących tego schorzenia. Kandydatka podaje, że publikacja będąca podstawą rozprawy jest pierwszą publikacją dotyczącą tików tonicznych w zespole Gillesa de la Tourette'a.

Badania prowadzone przez Kandydatkę należy uznać za uzasadnione.

Ocena formalna rozprawy

Praca została wykonana w Katedrze i Klinice Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego pod kierunkiem Pana dr hab. med. prof. dr hab. n. med. Piotra Janika.

Rozprawa doktorska stanowi samodzielną i wyodrębnioną część pracy zbiorowej.

Rozprawa oparta jest o dwie publikacje (2 prace oryginalne IF - 1,696; 4,086; łącznie 5,782 i MNiSW 170).

Wykaz publikacji stanowiących pracę dokorską:

1. Kaczyńska J, Janik P. Tonic Tics in Gilles de la Tourette Syndrome. *Neuropediatrics*. 2021 Oct;52(5):370-376. doi: 10.1055/s-0040-1722689.
2. Kaczyńska J, Janik P. Blocking Tics in Gilles de la Tourette Syndrome. *Front Neurol*. 2021 May 31;12:686785. doi: 10.3389/fneur.2021.686785.

W dokumentacji zawarte jest oświadczenia współautora prac prof. dr hab. med. Piotra Janika co do zgody na wykorzystanie ich jako części rozprawy doktorskiej Kandydata. Lek. Justyna Kaczyńska jest pierwszym Autorem artykułów będących podstawą cyklu pracy doktorskiej.

Rozprawa doktorska liczy 48 stron, zawiera: analizę bibliograficzną, wykaz stosowanych skrótów, streszczenie w języku polskim i angielskim, wstęp, cele pracy, materiał i metody, podsumowanie i wnioski, bibliografię oraz kopie publikacji będące podstawą cyklu tematycznego pracy doktorskiej. Dołączona jest też dokumentacja zgody Komisji Bioetycznej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego w Warszawie na przeprowadzenie badania.

Ocena merytoryczna rozprawy

We wstępie Kandydatka przejrzysto przedstawia dane kliniczne i epidemiologiczne schorzenia, dotychczasowy stan wiedzy i nowatorski aspekt pracy w oparciu o współczesne piśmiennictwo oraz uzasadnienie połączenia publikacji w jeden cykl.

Cele pracy są określone jasno i precyzyjnie na str 20.

- Ustalenie częstości występowania oraz ustalenie początku pojawiania się tików tonicznych i blokujących oraz określenie szczegółowej charakterystyki klinicznej tych tików
- Analiza korelacji badanych tików z wiekiem, płcią, czasem trwania choroby, występowaniem sygnałów ostrzegawczych, liczbą i nasileniem wszystkich rodzajów tików oraz obecnością zaburzeń psychiatrycznych.
- Ustalenie, czy analizowane tiki nietypowe należą do spektrum tików czy innych zaburzeń występujących w zespole Gillesa de la Tourette'a.

Materiał i Metody są opisane w publikacjach.

Zagadnieniem Publikacji 1 były tiki toniczne. Do badania włączono 241 pacjentów (153 niepełnoletnich i 88 dorosłych; średni wiek $16,3 \pm SD 9,2$ lat; 188 osób płci męskiej – 78,0 %). Zagadnieniem Publikacji 2 były tiki blokujące. Do badania włączono 195 (140 niepełnoletnich i 55 dorosłych; średni wiek $15,0 \pm SD 9,2$ lat, 148 osób płci męskiej – 75,9 %).

W badaniu przeprowadzono częściowo ustrukturyzowany wywiad z użyciem kwestionariusza obejmującego dane demograficzne i kliniczne oraz przeprowadzono badanie przedmiotowe. Zebrane dane zostały poddane odpowiedniej analizie statystycznej.

Wyniki i wnioski

W pracy stwierdzono, że tiki toniczne oraz blokujące występują częściej u osób dorosłych niż u dzieci, wiek wystąpienia jest podobny 10.4 lat. Najczęściej w tikach tonicznych było napinanie m. brzucha (spektrum tików prostych i złożonych), a tików blokujących blokowanie chodu (spektrum tików ruchowych złożonych).. Wieloczynnikowa analiza statystyczna wykazała związek między tikami tonicznymi a wiekiem w momencie oceny klinicznej i całkowitą liczbą tików prostych oraz całkowitą liczbą tików złożonych. Wieloczynnikowa analiza statystyczna przeprowadzona w grupie pacjentów z tikami blokującymi wykazała korelację między tikami blokującymi a największym nasileniem tików oraz całkowitą liczbą tików złożonych.

Wnioski na str 40 są odpowiedzią na postawione cele.

Wykazano, że fenomenologia obu analizowanych rodzajów tików jest różnorodna, występowanie tików tonicznych i blokujących związana jest z większym nasileniem tików, natomiast towarzyszące choroby psychiatryczne nie wpływają na ich występowanie.

Użyteczną w praktyce klinicznej jest też sugestia Kandydatki, że to potwierdzona przynależność badanych tików do „spektrum tików pozwala przypuszczać, że leczenie tych tików powinno być takie samo jak tików klasycznych”.

Badania przedstawione w rozprawie są wartościowe. analizowano charakterystykę kliniczną tików tonicznych i blokujących oraz badano korelację między tymi nietypowymi tikami a innymi czynnikami klinicznymi. Zostały one przeprowadzone na dużych, dobrze opisanych grupach badawczych – co należy szczególnie podkreślić przy tak rzadkiej chorobie.

Rozprawa przygotowana jest starannie pod względem redakcyjnym, może służyć także jako pomoc dydaktyczna w szkoleniu neurologów w zakresie zaburzeń ruchowych.

Podsumowanie

Rozprawa doktorska lek. Justyny Kaczyńskiej przedstawia oryginalne rozwiązanie problemu naukowego. Prace oryginalne mają nowatorski charakter, zostały opublikowane w dobrych recenzowanych czasopismach.

Doktorantka wykazała ogólną wiedzę teoretyczną i umiejętność samodzielnego prowadzenia pracy naukowej.

Rozprawa doktorska spełnia warunki określone w art. 187 Ustawy z dnia 20 lipca 2018 r. Prawo o szkolnictwie wyższym i nauce (Dz. U. 2018 poz. 1668).

Wobec powyższego wnioskuję do Wysokiej Rady Dyscypliny Nauk Medycznych Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego o dopuszczenie lek. Justyny Kaczyńskiej do dalszych etapów przewodu doktorskiego.

