



Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Samodzielna Pracownia Promocji Zdrowia  
Independent Laboratory of Health Promotion

ul. Gen. Dąbrowskiego 111, 70-103 Szczecin  
tel. +48 91 441 47 66 Pracownia, +48 91 441 47 67 Laboratorium  
e-mail: anna.grzywacz@pum.edu.pl

## Recenzja

Rozprawy doktorskiej mgr Eweliny Maculewicz pt: BADANIA ZMIENNOŚCI GENETYCZNEJ GENÓW COL1A1, COL3A1, COL5A1 U PACJENTÓW Z ZERWANYM ŚCIĘGNIEM ACHILLESA JAKO PUNKT WYJŚCIA DO OPRACOWANIA WCZESNYCH METOD PREWENCJI DLA OSÓB AKTYWNYCH FIZYCZNIE

Promotor: Dr hab. Pawła Ciężczyka prof. nadzw.  
Promotor pomocniczy Dr n. biol. Anna Borecka

Zgodnie z uchwałą Rady Naukowej Wojskowego Instytutu Higieny i Epidemiologii w Warszawie z dnia 7 czerwca 2018 roku, powołująca mnie do wypełnienia obowiązków recenzenta w przewodzie doktorskim Pani mgr Eweliny Maculewicz przedkładam recenzję rozprawy przygotowanej pod kierownictwem naukowym Pana Dr hab. Pawła Ciężczyka prof. nadzw.

### **Równocześnie pragnę stwierdzić, co następuje:**

1. Rozprawa doktorska Pani mgr Eweliny Maculewicz pt: BADANIA ZMIENNOŚCI GENETYCZNEJ GENÓW COL1A1, COL3A1, COL5A1 U PACJENTÓW Z ZERWANYM ŚCIĘGNIEM ACHILLESA JAKO PUNKT WYJŚCIA DO OPRACOWANIA WCZESNYCH METOD PREWENCJI DLA OSÓB AKTYWNYCH FIZYCZNIE stanowi oryginalne rozwiązanie przez Doktorantkę zagadnienia naukowego;
2. W przedstawionej do oceny rozprawie Doktorantka wykazała ogólną wiedzę teoretyczną z zakresu prezentowanego tematu;
3. Lektura przedłożonej pracy potwierdza umiejętności Doktorantki do prowadzenia pracy naukowej.

Przygotowana przez Doktorantkę rozprawa doktorska w pełni odpowiada kryteriom wynikającym z ustawy o stopniach naukowych i tytule naukowym.

W uzasadnieniu tych ocen przedstawiam następujące uwagi i spostrzeżenia merytoryczne dotyczące recenzowanej rozprawy doktorskiej.



Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Samodzielna Pracownia Promocji Zdrowia  
Independent Laboratory of Health Promotion

ul. Gen. Bezyderygo Chłapowskiego 11, 70-103 Szczecin  
tel. +48 91 441 47 66 Pracownia, +48 91 441 47 67 Laboratorium  
e-mail: [anna.grzywacz@pum.edu.pl](mailto:anna.grzywacz@pum.edu.pl)

Doniesienia o związku pomiędzy informacją genetyczną zapisaną w ludzkich genach oraz występowaniem urazów pojawiły się jeszcze przed erą badań genetycznych. Zaobserwowano, że część zawodników ulegała nieustannie kontuzjom, podczas gdy pozostali, realizujący takie same obciążenia treningowe i charakteryzujący się podobnymi cechami morfo-strukturalnymi nie odnosili kontuzji w ciągu całej kariery zawodniczej. Wraz z rozwojem technik badań molekularnych rozpoczęto analizowanie zmienności genetycznej oraz łączenie jej z właściwościami kodowanych przez te geny białek, a także z właściwościami funkcjonalnymi tkanek.

W tym względzie podjęcie wyzwania przez Doktorantkę zgromadzenia informacji dotyczących oceny wybranych polimorfizmów genów COL1A1, COL3A1, COL5A1, jako markerów genetycznych mogących mieć kluczowe znaczenie we wczesnej diagnostyce zwiększonego ryzyka uszkodzenia ścięgna Achillesa u osób aktywnych fizycznie wydaje się jak najbardziej zasadne.

Zasadne jest zatem badanie zmienności genetycznej w obrębie genów kodujących białka pełniące w organizmie funkcje budulcowe. Najpowszechniejsze wśród nich są białka kolagenowe. W związku z powyższym w niniejszej pracy zdecydowano się na analizę zmienności genetycznej w obrębie genów COL1A1 (rs1107946), COL3A1 (rs1800255) i COL5A1 (rs12722). Wyboru miejsc polimorficznych dokonano na podstawie wcześniejszych doniesień sugerujących ich związek z kluczowymi cechami warunkującymi właściwości funkcjonalno-strukturalnych tkanek.

Poprzez badanie korelacji pomiędzy zmiennością genetyczną w obrębie genów kodujących białka pełniące w organizmie funkcje budulcowe Doktoranta poddała weryfikacji zwiększone ryzyko uszkodzenia ścięgna Achillesa u osób aktywnych fizycznie.



Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Samodzielna Pracownia Promocji Zdrowia  
Independent Laboratory of Health Promotion

ul. Gen. Dąbrowskiego 11, 70-103 Szczecin  
tel. +48 91 441 47 66 Pracownia, +48 91 441 47 67 Laboratorium  
e-mail: [anna.grzywacz@pum.edu.pl](mailto:anna.grzywacz@pum.edu.pl)

Cel naukowy został jasno sprecyzowany – ocena wybranych polimorfizmów genów COL1A1, COL3A1, COL5A1, jako markerów genetycznych mogących mieć kluczowe znaczenie we wczesnej diagnostyce zwiększonego ryzyka uszkodzeń u osób aktywnych fizycznie.

Dokonując oceny przedstawionej rozprawy należy przede wszystkim wskazać na trafność wyboru jej tematu. Wybór modelu badania jest w pełni uzasadniony teoretycznie. Również wybór metod badawczych został przez Doktorantkę dobrze udokumentowany i wyjątkowo precyzyjnie opisany.

## 2. Uwagi szczegółowe

Praca doktorska liczy łącznie z piśmiennictwem, załącznikami 142 strony, z tego 76 stron stanowi teoretyczne wprowadzenie czytelnika w tematykę badań genetycznych w sporcie. Pomimo obszerności rozdziału, został on dobrze przemyślany. Znalazły się tu informacje o urazach narządu ruchu, czynnikach ryzyka, opisano również aspekt genetyczny jako potencjalny czynnik predykcyjny urazów aparatu ruchu.

W dalszej części Monografii Doktorantka prezentuje cele pracy, hipotezy i pytania badawcze a następnie Materiał i Metody.

Rozdział 6 zawiera sześć stron i zawarte są w nim wyniki badań głównie w formie tabel wraz z opisami.

Dwa ostatnie rozdziały to „Dyskusja” i „Wnioski i spostrzeżenia”.

W „Dyskusji” przeanalizowano dane literaturowe z zakresu badanego tematu w kontekście porównania z uzyskanymi przez Doktorantkę wynikami badań własnych. Dyskusja przeprowadzona jest w sposób systematyczny wraz z oceną wyników własnych badań w odniesieniu do danych z piśmiennictwa. Podsumowanie dyskusji wskazuje na prawidłowy tok rozumowania i właściwy kierunek badań. Dyskusja świadczy o znajomości zagadnienia i dużej



Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Samodzielna Pracownia Promocji Zdrowia  
Independent Laboratory of Health Promotion

ul. Gen. Bezyderego Chłapowskiego 11, 70-103 Szczecin  
tel. +48 91 441 47 66 Pracownia, +48 91 441 47 67 Laboratorium  
e-mail: anna.grzywacza@pum.edu.pl

rzetelności naukowej. Sformułowane wnioski są adekwatne do sformułowanych celów pracy.

Zamieszczono też streszczenie w języku polskim i angielskim, wykaz skrótów, bibliografię oraz spis rycin i tabel. Piśmiennictwo jest dobrze dobrane, aktualne. Praca napisana jest w sposób bardzo jasny, ilustrowana jest wieloma, dobrze opisanymi rycinami, tabelami, starannie opracowana pod względem edytorskim.

Badania Doktorantki wnoszą wiele nowych, ciekawych informacji oraz liczne sugestie wskazujące kierunki nowych badań w tej ważnej z poznawczego i praktycznego punktu widzenia problematyce. Autorka biegle opanowała zarówno sztukę pisania jak i techniki molekularne. Ambitnie postawione cele zostały skutecznie osiągnięte zapewne dzięki doskonałej organizacji pracy, co wynika z dobrych tradycji warsztatu Promotora. Doskonała orientacja w tematyce pozwoliła Autorce na odkrywcze konkluzje i samodzielne wnioskowanie.

Nie da się nie zauważyć mnogości korelacji przedstawionych przez Autorkę, co niewątpliwie świadczy o jej zaciętości i determinacji w poszukiwaniu naukowej prawdy. Zastanawia mnie jednak dlaczego Doktorantka nie pokusiła się o analizę haplotypów, biorąc pod uwagę fakt, że analiz haplotypowych w badaniach naukowych z zakresu genetyki w sporcie jest niewiele.

Wydaje się również, że zabrakło nieco konsekwencji w części poświęconej skrótom – strona 10 : T,A,C,G – w wyjaśnieniu zapomniano o tyminie. Podobnie, przedstawione hipotezy i zostały bardzo mocno rozbudowane podczas gdy można by je prawdopodobnie zamknąć bez większego uszczerbku dla przekazu w postaci nieco bardziej skondensowanej.

Są to jednak drobne uwagi natury porządkującej i precyzującej, wynikają z obowiązku recenzenta również do krytycznego spojrzenia na Monografię.



Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Samodzielna Pracownia Promocji Zdrowia  
Independent Laboratory of Health Promotion

ul. Gen. Dezyderygo Chłapowskiego 11, 70-103 Szczecin  
tel. +48 91 441 47 66 Pracownia, +48 91 441 47 67 Laboratorium  
e-mail: [anna.grzywacz@pum.edu.pl](mailto:anna.grzywacz@pum.edu.pl)

Pragnę podkreślić, że nie zmniejszają one wartości merytorycznej zarówno przeprowadzonych badań, analiz jak i wnioskowania.

Podsumowując, stwierdzam, że badania stanowiące podstawę rozprawy doktorskiej zostały właściwie zaplanowane i zrealizowane przy użyciu nowoczesnych metod biologii molekularnej, a uzyskane wyniki są oryginalnym wkładem Autorki do problematyki molekularnych badań w sporcie. Pozostaje nadzieja, że praca ta i jej podobne, w przyszłości przyczynią się do poprawy zdrowia ludzi oraz jakości ich życia i skuteczności leczenia.

Z ogromną przyjemnością stwierdzam, że przedstawiona mi do recenzji praca spełnia wymogi stawiane rozprawom doktorskim przez Ustawę o Stopniach Naukowych i Tytule Naukowym. Wnoszę zatem do Wysokiej Rady Naukowej Wojskowego Instytutu Higieny i Epidemiologii w Warszawie o dopuszczenie Pani mgr Eweliny Maculewicz do dalszych etapów przewodu doktorskiego oraz o wyróżnienie pracy doktorskiej.

KIEROWNIK  
Samodzielnej Pracowni Promocji Zdrowia  
prof. dr hab. n. zdr. Anna Grzywacz

*Grzywacz* 2018. 08. 29