

Gdańsk, 04.11.2019 r.

Opinia

O osiągnięciu naukowym i innym dorobku naukowym doktora nauk medycznych Marii Jędrzejowskiej w związku z wnioskiem o nadanie Jej stopnia doktora habilitowanego nauk medycznych.

Osiągnięcie naukowe: „Korelacje genotypowo-fenotypowe w rdzeniowym zaniku mięśni, z uwzględnieniem form rzadkich”

1. Przebieg pracy zawodowej

Dr Maria Jędrzejowska ukończyła studia w Akademii Medycznej w Warszawie w roku 1995 na I Wydziale Lekarskim jako lekarz medycyny. Następnie w roku 1998 ukończyła z oceną bardzo dobrą specjalizację I stopnia z zakresu neurologii a w roku 2009 również z oceną bardzo dobrą specjalizację z zakresu genetyki klinicznej. Stopień naukowy doktora nauk medycznych z zakresu medycyny uzyskała z wyróżnieniem w 2003 roku w Instytucie Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. *M. Mossakowskiego* PAN na podstawie rozprawy doktorskiej pt. ”Dosiebny dziecięcy i młodzieńczy rdzeniowy zanik mięśni-podłoże molekularne a fenotyp choroby”. Promotorem pracy była Prof. dr hab. n. med. Irena Hausmanowa-Petrusewicz. Od 1998 do 2009 roku dr Maria Jędrzejowska była zatrudniona w Zespole Badawczo-Lecznicznym Chorób Nerwowo-Mięśniowych (od 2005 Zespół Nerwowo-Mięśniowy), Instytutu Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. *M. Mossakowskiego* PAN na stanowisku asystenta. Od 2009 roku do chwili obecnej pracuje w tym Zespole na stanowisku adiunkta. Jednocześnie, w tym samym roku podjęła pracę i kontynuuje do chwili obecnej w Poradni Genetycznej, Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” jako genetyk kliniczny.

Pani doktor posiada bogate doświadczenie, jako lekarz klinicysta, wykonywała między innymi obowiązki lekarza neurologa w ramach staży specjalizacyjnych w Klinice Neurologii WUM, czy lekarza genetyka w ramach staży specjalizacyjnych w Zakładzie Genetyki Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie. Do chwili obecnej prowadzi konsultacje i opiekę nad chorymi ze schorzeniami nerwowo-mięśniowymi oraz pełni obowiązki lekarza genetyka

klinicznego w Poradni Genetycznej Instytutu „Pomnik- Centrum Zdrowia Dziecka”, jak również w Poradni Genetycznej w Genomed SA, w której to jest kierownikiem. Z załączonej dokumentacji wynika, że Habilitantka odbyła tylko jeden krótki staż kliniczny w roku 2004 w Klinice Neurologii Policlinico Gemelli w Rzymie jako lekarz stażysta.

Pani doktor otrzymała nagrodę Dyrektora IMDiK PAN im. M. Mossakowskiego za pracę opublikowaną w czasopiśmie o wysokim 5-letnim współczynniku oddziaływania (IF; >3,5) w roku 2009 za pracę opublikowaną w Hum Genet 2008, 123(2):141-53. Warto podkreślić, że Habilitantka była dwukrotnie kierownikiem projektów finansowanych przez NCN (w latach 2016-2020; Nr 2015/17/B/NZ5/01368 i 2010-2013; Nr N N401 011038) i jeden raz KBN (2004-2007; Nr 2 P05E 007 27). Co więcej, w latach 2001-2011 czynnie uczestniczyła w trzech innych projektach naukowych jako wykonawca. Świadczy to bardzo dobrze o Jej rozwoju naukowym, jak również wykorzystaniu i możliwości łączenia zdobytej wiedzy z praktyką kliniczną.

Dr Maria Jędrzejowska od 2000 roku prowadziła wykłady z zakresu neurologii i genetyki klinicznej na kursach specjalizacyjnych CMKP i doskonalących dla lekarzy i biologów, między innymi „Choroby nerwowo-mięśniowe”, „Wiotkie dziecko”, „Rdzeniowy zanik mięśni”, „Neurogenetyka i genetycznie uwarunkowane choroby narządów zmysłów”, „Genetyka kliniczna w pediatrii”, „Biologia molekularna w medycynie: zastosowanie real-time PCR”, czy w wielu innych. Ponadto, w roku 2018 prowadziła seminaria dla studentów III roku medycyny WUM z zakresu genetyki klinicznej (choroby mitochondrialne, niepełnosprawność intelektualna).

2. Dorobek naukowy

Kandydatka jest Autorem/Współautorem łącznie 31 publikacji, w tym 18 (17 po uzyskaniu stopnia doktora) prac oryginalnych w czasopismach posiadających IF uzyskując za nie sumarycznie 42,358 (41,895 po doktoracie). W recenzowanych czasopismach naukowych będących na liście KBN/MNiSW opublikowała 13 (9 po uzyskaniu stopnia doktora) prac naukowych. Jest też Współautorem 5 prac, rozdziałów w podręcznikach i/lub materiałach pokonferencyjnych. Łączna punktacja KBN/MNiSW opublikowanych prac wynosi 531 (507 po uzyskaniu stopnia doktora) punktów. Habilitantka jest Autorem/Współautorem 87 doniesień zjazdowych w tym 39 na konferencjach międzynarodowych. Według analizy bibliometrycznej sporządzonej przez Bibliotekę Instytutu Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. M. Mossakowskiego PAN łączny dorobek dr Marii Jędrzejowskiej za pełnotekstowe publikacje w periodykach naukowych wynosił 42,358 IF i punktów

KBN/MNiSW 531. Indeks H wynosił 8, zaś liczba cytowań bez autocytowań to 168 wg Web of Science (WoS) All Databases sporządzonej na dzień 23 marca 2019 roku.

Dorobek naukowy jest bardzo dobry pod kątem liczby publikacji jak i samej punktacji tych prac. Warto nadmienić, że liczba cytowań i indeks H świadczy o znaczącym zainteresowaniu czytelników prowadzoną przez dr Marię Jędrzejowską tematyką badań. Siedem prac z tego dorobku przedstawiono w cyklu „Osiągnięcia naukowe”. Sumaryczny IF opublikowanych prac z tego cyklu wynosi 18,211 a łączna punktacja KBN/MNiSW to 184.

Opinia o cyklu prac stanowiących „Osiągnięcia naukowe” (Osiągnięcia) w myśl Ustawy.

Cykl prac zatytułowany jest **„Korelacje genotypowo-fenotypowe w rdzeniowym zaniku mięśni, z uwzględnieniem form rzadkich”**.

Głównym obszarem badawczym dr Marii Jędrzejowskiej są zagadnienia związane z badaniami nad genetycznymi uwarunkowaniami schorzeń, których wspólną cechą jest utarta motoneuronów rdzenia kręgowego. W cyklu „Osiągnięcia” Habilitantka przedstawiała prace dotyczące korelacji kliniczno-genetycznych, epidemiologicznych i rzadkich form rdzeniowego zaniku mięśni (ang. spinal muscular atrophy; SMA) u pacjentów takie jak: przeponowa postać, artrogrypoza z wrodzonymi złamaniami kości i związana z mutacjami genu *TRPV4*. 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. Tym bardziej, że deficyt białka warunkującego przeżycie motoneuronów (ang. survival of motoneuron protein; SMN), które zaburza wiele mechanizmów komórkowych i przyczynia się w najcięższej postaci do śmierci. U człowieka białko SMN jest kodowane przez dwa geny - *SMN1* i *SMN2*. Warty podkreślenia jest fakt, że dr Maria Jędrzejowska pierwsze początki pracy naukowo-klinicznej stawiała u wybitego specjalisty z tego zakresu dziedziny, u Prof. I. Hausmanowej-Petrusewicz. Wszystkie prace, które Habilitantka przedstawia jako „Osiągnięcia” były recenzowane, dlatego też nie będę ich oceniał po raz drugi a nawet trzeci. Projekty, w których kierownikiem była Pani doktor zostały zakwalifikowane do finansowania przez NCN/KBN, czyli musiały też otrzymać pozytywne recenzje.

W skład tego cyklu wchodzi 7 prac oryginalnych. Załączono oświadczenia współautorów o udziale w realizacji poszczególnych prac. Kandydatka jest pierwszym autorem we wszystkich przedstawionych publikacjach, co więcej korespondencyjnym w sześciu z nich. Oznacza to, że Jej wkład w powstaniu wszystkich prac był oczywiście dominujący. Jakkolwiek, zastanawiający jest fakt, że w pierwszej i czwartej pracy z przedłożonego cyklu

udział pozostałych współautorów wynosił średnio poniżej 3%, co chyba nie jest możliwe, że każdy z współautorów miał taki sam udział. Chciałbym nadmienić, że 60% udziału też jest dominującym wkładem.

Pierwsza praca cyklu, która została opublikowana w 2009 roku nosi tytuł "*Phenotype modifiers of spinal muscular atrophy: the number of SMN2 gene copies, deletion in the NAIP gene and probably gender influence the course of the disease*". Ukazała się w Acta Biochim Pol. (IF 1,262; MNiSW 20 punktów; 23 cytowania wg WoS). Dziecięcy i młodzieńczy rdzeniowy zanik mięśni (SMA) związany z mutacjami genu *SMN1* jest jednostką chorobową, niezwykle homogeną genetycznie. Pod koniec lat dziewięćdziesiątych ubiegłego stulecia wykazano, że ponad 95% mutacji stanowi obualleliczna utrata eksonu 7 lub eksonów 7 i 8 genu *SMN1*. Jednym z celów tej pracy było zbadanie zmienności fenotypowej SMA i potencjalnych modyfikatorów fenotypu takich jak: analizy wielkości delecji w regionie SMA, liczby kopii *SMN2* oraz wpływu płci na fenotyp SMA. Wykazano, że dwa czynniki mają istotny wpływ na przebieg choroby-liczba kopii genu *SMN2* i obecność delecji genu *NAIP* (ang. neuronal apoptosis inhibitor protein, gen białka hamującego apoptozę neuronów). Wyniki badań pokazują, że obecność delecji genu *NAIP* pogarsza rokowanie, niezależnie od liczby kopii *SMN2*. Uzyskane wyniki dodają się do wiedzy, że pomimo poznania głównych zasad dotyczących korelacji fenotypowo-genotypowych w SMA, wciąż wiele jest niewiadomych. Wpływ płci na fenotyp wydaje się być istotny, jakkolwiek wciąż nie do końca poznany.

Druga praca jest zatytułowana "*Unaffected patients with a homozygous absence of the SMN1 gene*", została opublikowana w Eur J Hum Genet w roku 2008 (IF 3,925; MNiSW 27 punktów; 28 cytowań wg WoS). Celem tej pracy była identyfikacja bezobjawowych nosicieli obuallelicznej delecji *SMN1* u zdrowych członków polskich rodzin SMA i możliwości oszacowania występowania tego zjawiska. W tej pracy przeprowadzono wyniki badań molekularnych w grupie 490 klinicznie zdrowych członków rodzin SMA i 300 osób z negatywnym wywiadem w kierunku SMA (grupa kontrolna). Wykazano, że u klinicznie zdrowych członków rodzin SMA występowanie asymptomatycznej obuallelicznej delecji jest zjawiskiem bardzo rzadkim. Jakkolwiek, może ona stanowić na poziomie 0,5-0,7% wśród krewnych pierwszego stopnia rodzin SMA. W grupie kontrolnej nie zidentyfikowano żadnego takiego przypadku.

Trzecia praca cyklu "*Novel point mutations in survival motor neuron 1 gene expand the spectrum of phenotypes observed in spinal muscular atrophy patients*", Neuromuscul Disord, 2014 (IF 2,638 MNiSW 30 punktów, 8 cytowań wg WoS) wskazuje na specyficzne spektrum

mutacji punktowych genu *SMN1* w populacji polskiej. Badania przeprowadzono w grupie 606 pacjentów kierowanych na diagnostykę w kierunku SMA, u których nie wykryto homozygotycznej delecji genu *SMN1*. Wykazano, że większość wykrytych mutacji w populacji polskiej znajduje się w eksonach 3 i 6. Uzyskane wyniki wskazują, że w pierwszej kolejności powinny być one badane. Po drugie u pacjentów z łagodnym przebiegiem choroby, u których nie wykazano homozygotycznej delecji genu *SMN1*, należy w pierwszej kolejności wykluczyć obecność mutacji p.Thr274Ile zlokalizowanej w eksonie 6.

Celem czwartej pracy *"Incidence of spinal muscular atrophy in Poland - more frequent than predicted?"*, *Neuroepidemiology* 2010 (IF 2,482 MNiSW 32 punktów, 13 cytowań wg WoS) była próba oceny częstości zachorowania na SMA w Polsce z wykorzystaniem badań genetycznych. Dokonanej na podstawie metaanalizy badań molekularnych w kierunku SMA w latach 1998-2005 oraz częstości nosicielstwa delecji w genie *SMN1* w populacji ogólnej. Habilitantka wykazała, że najczęściej w badanej grupie stwierdzono obecność 2 kopii genu *SMN1* i 1 lub 2 kopii genu *SMN2* były najczęściej spotykane i występowały w ponad 85% przypadków populacji. Pozostają w zgodzie z wcześniej opublikowanymi wynikami badań.

Ponadto, wysoka częstość występowania delecji genu *SMN1* w populacji ogólnej wskazuje, że rdzeniowy zanik mięśni może być częstszą chorobą, niż przewiduje się na podstawie danych epidemiologicznych dotyczące zdiagnozowanych przypadków. Jednakże, autorzy pracy wskazują, że ta hipoteza wymaga dalszych badań genetycznych na dużo większej populacji.

W następnej pracy cyklu z roku 2014 *"Severe phenotypes of SMARD1 associated with novel mutations of the IGHMBP2 gene and nuclear degeneration of muscle and Schwann cells"* opublikowanej w *Eur J Paediatr Neurol* (IF 2,301 MNiSW 25 punktów, 17 cytowań wg WoS) opisano polskich pacjentów z rzadką przeponową postacią rdzeniowego zaniku mięśni (SMARD1). W publikacji przedstawiono przypadki pięcioro dzieci z ciężką formą tej choroby. Wszystkie dzieci urodziły się z niską masą ciała, u których między drugim a trzecim miesiącem życia rozwinęła się niewydolność oddechowa z porażeniem przepony. Dwójka dzieci zmarła przed skończeniem pierwszego roku życia a następna dwójka zmarła między 1, a 3 rokiem życia bez objawów infekcji, niewydolności oddechowej, czy na skutek powikłań zatrzymania krążenia. Mimo wielu przekrojowych badań wykonanych u tych małych pacjentów ostatecznym potwierdzeniem SMARD1 była identyfikacja mutacji w genie *IGHMBP2*. Habilitantka wykazała, że powyższy wynik jest istotny nie tylko dla oceny rokowania, ale również dla pełnego poradnictwa genetycznego w rodzinie.

W szóstej pracy *"X-linked spinal muscular atrophy (SMAX2) caused by de novo c.1731C>T substitution in the UBA1 gene"*, która ukazała się w *Neuromuscul Disord* (2015; IF 3,107

MNiSW 25 punktów, 3 cytowania wg WoS) to opis przypadku. Przedstawiono chłopca z rzadką wczesnodziecięcą formą rdzeniowego zaniku mięśni z artrogrypozą i wrodzonymi złamaniami kości (SMA^{X2}). Dziecko zmarło w 6-tym miesiącu z powodu niewydolności oddechowej. W pracy wykazano i potwierdzono wcześniejsze doniesienia, że mutacje dotyczyły eksonu 15 genu *UBA1*.

W ostatniej pracy cyklu „*The remarkable phenotypic variability of the p.Arg269His variant in the TRPV4 gene*” opublikowanej w *Muscle&Nerve* w roku 2019 (IF 2,496; MNiSW 25 punktów, brak cytowań) przedstawia obraz kliniczny dwóch przebadanych rodzin z rzadką postacią rdzeniowego zaniku mięśni, związanej z mutacjami genu *TRPV4*. Gen ten koduje białko TRPV4, które jest nieselektywnym kanałem wapniowym i odgrywa istotną rolę w wielu procesach fizjologicznych i nie tylko. W pracy wykazano, że zmienność fenotypowa, obserwowana w grupie pacjentów z mutacją p.Arg269His sugeruje obecność innych modyfikatorów fenotypu lub bardziej złożony patomechanizm chorobowy.

Podsumowując uważam, 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. Siedem prac tego cyklu jest cytowanych 92 razy wg WoS na dzień 21 października 2019 roku i można je uznać za „Osiągnięcia” w rozumieniu Ustawy. Warty podkreślenia jest fakt, że dr Maria Jędrzejowska przedstawiła swoje osiągnięcia naukowe w postaci dobrze przemyślanego podsumowania umieszczonego pod koniec swojego autoreferatu, które pozwolę sobie przytoczyć. Wynikiem opublikowanych prac przez Habilitantkę było: poszerzenie znajomości korelacji genotypowo-fenotypowych w rdzeniowym zaniku mięśni, identyfikacja bezobjawowego nosicielstwa obulallelicznej delecji genu *SMN1* oraz ocena częstości tego zjawiska w grupie zdrowych członków rodzin SMA, identyfikacja polskiego profilu mutacji genu *SMN1*, ocena zachorowalności na SMA w Polsce oraz identyfikacja, charakterystyka kliniczna i genetyczna pacjentów z ultrazadkami formami SMA.

Jakkolwiek w autoreferacie brak jest ujednolicenia piśmiennictwa np. „Grohmann K., Schuelke M., Diers A. et al.” i “GavrilinaTO, McGovern VL, WorkmanE et al.”.

Cytowania w tekście autoreferatu powinny być np. Grohmann i wsp. 2001, a nie tylko pierwszy autor (przy pracy wieloautorskiej) chyba, że jest tylko jeden autor. Tym bardziej, że czasami Habilitantka powołuje się na wielu autorów np. Zerres i wsp. W autoreferacie znajdują się błędy edytorskie typu kropki, przecinki, czy urwane wyrazy. Cieszy bardzo dobra

znajomość dziedziny poparta najnowszymi wynikami badań. Jakkolwiek, przy samym omawianiu poszczególnych publikacji z cyklu, nie trzeba potwierdzać własnych wyników najnowszymi publikacjami innych autorów. Wygląda to tak, jakby Habilitantka poszukiwała potwierdzenia swoich osiągnięć naukowych. Jednakże, są to drobne błędy lub przeoczenia i nie umniejszają dorobku naukowego „Osiągnięcia” w myśl Ustawy.

Ocena pozostałej części dorobku naukowego

Dr Maria Jędrzejowska jest współautorem 17 prac oryginalnych i kazuistycznych poza cyklem 7 publikacji wchodzących w skład osiągnięcia. Ich łączny IF wynosi 23,684 po uzyskaniu stopnia doktora, co wskazuje na dobrą wartość naukową tych publikacji. Jest również Współautorką 9 opublikowanych po uzyskaniu stopnia doktora prac naukowych bez IF. Prace dotyczą głównie tematyki rdzeniowych zaników mięśni. Celem tych prac w szczególności było przybliżenie i poszerzenie wiedzy na temat tej grupy rzadkich schorzeń. Habilitantka prowadzi także badania związane z diagnostyką zespołu dziecka wiotkiego. W pracach, w których jest współautorem opisano wieloletnie obserwacje kliniczne przypadków dzieci z wiotkością mięśni. Uczestniczyła w tworzeniu Polskiego Rejestru Chorych z SMA w ramach międzynarodowego projektu TREAT-NMD (Europejska Sieć Badawcza-Diagnostyka i Leczenie Chorób Nerwowo-Mięśniowych), w którym uczestniczyło 11 państw europejskich. Celem projektu była koordynacja badań prowadzących do wprowadzenia nowych metod leczenia chorób nerwowo-mięśniowych, a w konsekwencji stworzenie globalnej bazy danych pacjentów z tymi chorobami. Warto podkreślić, że stworzenie takiej bazy ma istotne znaczenie przy prowadzeniu i planowaniu prób klinicznych, jak również wdrażaniu leczenia w danym kraju. Habilitantka uczestniczyła również w ekspertyzie wykonanej na zlecenie Ministerstwa Zdrowia na temat „Zastosowanie technik biologii molekularnej w diagnostyce SMA”. Warto nadmienić, że Habilitantka wykonała kilka recenzji dla renomowanych czasopism naukowych takich jak: *Muscle&Nerve*, *Neuromuscular Disorders*, czy *Neurologia i Neurochirurgia Polska*, co niewątpliwie wpisuje się w Jej dokonania o charakterze naukowym.

3. Działalność dydaktyczna

Jak już wspomniano wcześniej, Pani dr Maria Jędrzejowska od 2000 roku prowadziła wykłady z zakresu neurologii i genetyki klinicznej na kursach specjalizacyjnych CMKP i doskonalących dla lekarzy i biologów, między innymi „Choroby nerwowo-mięśniowe”, „Wiotkie dziecko”, czy „Genetyka kliniczna w pediatrii”. Ponadto, w roku 2018 prowadziła seminaria dla studentów III roku medycyny WUM z zakresu genetyki klinicznej (choroby

mitochondrialne, niepełnosprawność intelektualna). Z załączonej dokumentacji wynika, że nie sprawowała opieki naukowej nad studentami i lekarzami w toku specjalizacji, jak również nad doktorantami w charakterze opiekuna naukowego lub promotora pomocniczego.

4. Działalność organizacyjna i popularyzacja nauki

Od roku 2002 roku jest członkiem Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka. Aktywnie uczestniczy w międzynarodowych organizacjach i towarzystwach naukowych takich jak European Society of Human Genetics od roku 2010 i World Muscle Society od roku 2013.

Habilitantka od 2019 roku jest członkiem Zespołu Koordynacyjnego do spraw leczenia chorych na Rdzeniowy Zanik Mięśni. Współpracuje z organizacjami pacjenckimi, które zrzeszają 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 i Fundacją „Oswoić Miopatie”. W ramach współpracy czynnie uczestniczy w konferencjach organizowanych przez poszczególne fundacje. Aktywnie udziela się w organizowaniu pomocy w środowisku rodzin SMA, mającej na celu uzyskanie refundacji leczenia SMA (udział w konferencjach prasowych, programach telewizyjnych i audycjach radiowych). Ponadto, Habilitantka uczestniczyła w innych projektach związanych z rozwojem umiejętności życiowych „Młodych Inteligentnie Sprawnych, ale Ruchowo Niesprawnych”, czy w turnusach rehabilitacyjnych. Jako wybitny genetyk klinicysta prowadzi konsultacje pacjentów z chorobami nerwowo-mięśniowymi.

Podsumowanie:

Dr Maria Jędrzejowska legitymuje się dobrym dorobkiem naukowym. Jest Współautorem 36 prac naukowych w czasopismach z i bez IF, monografii oraz rozdziałów w podręcznikach i materiałów pokonferencyjnych. Habilitantka jest Autorem/Współautorem 87 doniesień zjazdowych w tym 39 na konferencjach międzynarodowych. Łączny IF wynosi 42,938 (41,895 po uzyskaniu stopnia doktora), a liczba punktów MNiSW 531 (507 po doktoracie). Warto wspomnieć, że jest pierwszym Autorem w 23 opublikowanych pracach. Trzeba zaznaczyć, że jak na taką liczbę publikacji, liczba cytowań 168 i h-indeks=8, świadczy o zainteresowaniu Jej dorobkiem naukowym. Tematyka dorobku Kandydatki jest zwarta i dotyczy głównie nowatorskich badań z zakresu dziecięcego i młodzieżowego rdzeniowego zaniku mięśni. Osiągnięcie naukowe stanowi zbiór siedmiu prac oryginalnych, w których jest pierwszym i 6 razy korespondencyjnym Autorem. Prace te zostały wskazane przez

Kandydatkę z ogólnego zbioru publikacji. Współczynnik oddziaływania tego cyklu wynosi 18,203, liczba punktów MNiSW 184, a łączna liczba cytowań tych siedmiu prac to 92.

Dr Maria Jędrzejowska potrafi połączyć naukę z praktyką zawodową, łącząc pracę lekarza klinicysty i badania naukowe w Instytucie PAN. Współpracuje z innymi ośrodkami naukowymi w kraju i zagranicą w tematyce zaburzeń w chorobach nerwowo-mięśniowych, czego wspólnym efektem są wyniki badań opublikowane w postaci prac oryginalnych, kazuistycznych oraz jednej pracy wieloośrodkowej. Głównym obszarem badawczym dr Marii Jędrzejowskiej są zagadnienia związane z badaniami nad genetycznymi uwarunkowaniami schorzeń, których wspólną cechą jest utarta motoneuronów rdzenia kręgowego. W cyklu 'Osiągnięcia' pt. **"Korelacje genotypowo-fenotypowe w rdzeniowym zaniku mięśni, z uwzględnieniem form rzadkich"** Habilitantka przedstawiała prace dotyczące korelacji kliniczno-genetycznych, epidemiologicznych i rzadkich form rdzeniowego zaniku mięśni. Zagadnienia jakimi zajmuje się Pani doktor są bardzo istotne z punktu nauk podstawowych jak i klinicznych oraz jak najbardziej warte dalszych badań, w celu poznania dokładnego mechanizmu(ów) odpowiedzialnego(-ych) za patologię SMA.

W podsumowaniu całokształtu dorobku naukowego, klinicznego oraz pracy dydaktyczno-organizacyjnej uważam, że Habilitantka spełnia wymogi stawiane kandydatom do stopnia doktora habilitowanego. Na podstawie analizy przedłożonej mi dokumentacji, tj. dorobku naukowego oraz rozprawy habilitacyjnej pt. **"Korelacje genotypowo-fenotypowe w rdzeniowym zaniku mięśni, z uwzględnieniem form rzadkich"** w myśl Ustawy wnioskuję do Wysokiej Rady Instytutu Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. M. Mossakowskiego Polskiej Akademii Nauk w Warszawie o dopuszczenie Pani dr n. med. Marii Jędrzejowskiej do dalszych etapów przewodu habilitacyjnego.

Z poważaniem,

