

Warszawa, 16.08.2022 r.

Recenzja Rozprawy Doktorskiej mgr Amandy Krzywdziańskiej pt: „Lęk, stres, sposoby radzenia sobie ze stresem i zadowolenie z opieki pediatrycznej u rodziców dzieci chorych na galaktozemię klasyczną”

Promotor dr hab. n. med. Kamil K. Hozyasz, prof. ABNS

Promotor pomocniczy dr n. hum. Magdalena Rowicka

Recenzja przygotowana przez dr hab. n. med. Barbarę Remberk

Ogólna ocena

Rozprawa doktorska mgr Amandy Krzywdziańskiej pt: „Lęk, stres, sposoby radzenia sobie ze stresem i zadowolenie z opieki pediatrycznej u rodziców dzieci chorych na galaktozemię klasyczną” przygotowana pod opieką promotorską dr hab. n. med. Kamila K. Hozyasza, prof. ABNS oraz promotora pomocniczego dr n. hum. Magdaleny Rowickiej podejmuje temat ważny z naukowego punktu widzenia, zaś wnioski pozwalają na wskazanie kierunków możliwych systemowych zmian prowadzących do poprawy jakości opieki. Praca spełnia wymagania stawiane rozprawom doktorskim. W mojej ocenie ponadto zasługuje na wyróżnienie. Poniżej pozwolę sobie przedstawić uwagi do poszczególnych części rozprawy oraz uzasadnienie wniosku o wyróżnienie.

Uwagi szczegółowe

Wprowadzenie

Wprowadzenie w sposób klarowny przybliżyło pojęcie choroby jako zjawiska bardziej złożonego niż stricte medyczne i problematykę wrodzonych błędów metabolicznych. Objawy i powikłania galaktozemii opisane są bardziej szczegółowo. W kolejnej części wprowadzenia Autorka omawia zagadnienia związane z emocjonalnym obciążeniem rodziców, które są głównym tematem pracy. W końcowej części zostaje sformułowany cel pracy.

Ten fragment zawiera jedną pomyłkę w tłumaczeniu terminu (pierwotna niedoczynność jajników czy *premature ovarian insufficiency*, str 16?).

Wartościowe byłoby także w mojej ocenie uzupełnienie wprowadzenia o krótki opis standardów opieki medycznej nad pacjentami z galaktozemią w naszym kraju – jaki procent chorych jest pod opieką Instytutu Matki i Dziecka? Jak częste są wizyty kontrolne? Jak często należy wykonywać badania dodatkowe i jakie? Czy istnieje stowarzyszenie rodziców albo inne formy ukierunkowanego wsparcia społecznego? Itp.

Proponowałabym również uzupełnienie wprowadzenia o omówienie celu i zasad monitorowania poziomu galaktozo-1-fosforanu (Gal-1-P), ponieważ Autorka uwzględnia ten wskaźnik w części badawczej. Podobnie, w części badawczej Autorka uwzględnia także wskaźnik BMI. Czy w galaktozemiі spodziewamy się zmian w zakresie wskaźnika BMI i o czym one świadczą?

Omawiając sytuację emocjonalną rodziców chorego dziecka Autorka odnosi się do poziomu lęku i stresu. Do częstych dolegliwości, których spodziewałabym się u rodzin osób chorych, należą także objawy depresyjne. Być może wartościowe byłoby uwzględnienie także i tego zagadnienia.

Jak wnikliwie opisała to Autorka, galaktozemia wiąże się z szeregiem powikłań neurologicznych i psychiatrycznych. Zastanawiam się, czy niektóre z tych objawów

(zwłaszcza psychiatrycznych, bo stan emocjonalny rodziców jest tematem pracy) mogą się pojawiać u bezobjawowych nosicieli genu? Czy dysponujemy danymi na ten temat?

W części badawczej Autorka bada (między innymi) związek pomiędzy satysfakcją z opieki pediatrycznej a innymi wskaźnikami. Zagadnienie dostępu do opieki medycznej i jej jakości jest we wprowadzeniu potraktowane dość skrótowo. Dodatkowo, choć hipoteza, że jakość opieki medycznej wpływa na dobrostan opiekunów osoby chorej wydaje się uzasadniona, z części teoretycznej pracy nie wynika, dlaczego, spośród wielu czynników wpływających potencjalnie na dobrostan rodziców (stabilność finansowa, jakość relacji małżeńskiej, wsparcie społeczne itp.) Autorka do dalszej analizy wybrała akurat ten.

Niezależnie od powyższych uwag, wprowadzenie jest napisane w sposób dojrzały naukowo, Autorka poprawnie dobiera i cytuje adekwatne publikacje, cechuje się znajomością i zrozumieniem literatury przedmiotu.

Metodologia

Projekt badania pod względem metodologicznym jest przygotowany wyjątkowo starannie, Autorka korzysta z prawidłowych narzędzi psychometrycznych, które posiadają polską standaryzację. Wykazuje się także zrozumieniem metodologii badawczej i zasad analizy statystycznej. Dobór grupy kontrolnej pod kątem zmiennych demograficznych jest poprawny, tym niemniej wartościowe byłoby uzupełnienie tej sekcji o informację w jaki sposób prowadzono rekrutację.

Choć nie mam żadnych zastrzeżeń co do doboru metod badawczych, myślę, że wartościowe byłoby umieszczenie krótkiego akapitu, w którym Autorka uzasadni wybór akurat tych, a nie innych narzędzi.

Omawiając procedurę doboru grupy badanej Autorka przedstawia szczegółową Tabelę dotyczącą danych demograficznych. Można było umieścić te informacje w części *Wyniki*.

Autorka do oceny inteligencji wybrała szereg narzędzi badawczych. Jak przypuszczam, wynika to z tego, że testy te stosujemy w różnych grupach wiekowych. Wartościowe byłoby jednak jednoznaczne wskazanie, jacy pacjenci (w jakim wieku) byli badani wymienionymi testami. Dodatkowo w części poświęconej prezentacji wyników Autorka wymienia tylko test inteligencji WISC-R (str 71).

Z opisu badania nie wynika jednoznacznie, czy wszystkie dzieci badała osobiście Autorka i czy odbywało się to jednocześnie z wypełnianiem przez rodziców kwestionariuszy.

Wyniki

Sekcja *Wyniki* przedstawiona jest w sposób poprawny, czytelny i staranny. Proponowałabym natomiast albo w tej części, albo w części dotyczącej ograniczeń badania odniesienie się do kwestii wielokrotnych porównań.

Dyskusja

Autorka w sposób klarowny, uporządkowany i dojrzały naukowo odwołuje się do wyników wcześniejszych badań omawiając uzyskane rezultaty. W dyskusji Autorka wspomina, że rodzice mieli trudności z akceptacją niepełnosprawności intelektualnej swojego dziecka (str. 77) – nie znalazłam tej informacji w sekcji *Wyniki*.

Autorka zaobserwowała ujemną korelację pomiędzy poziomem Gal-1-P a wskaźnikiem IQ. Czy wyższy poziom Gal-1-P należy traktować jako wskaźnik ciężkości choroby czy jako oznakę nieprzestrzegania zaleceń dietetycznych? Ponieważ, jak zauważa Autorka na str 77, rozpowszechnienie niepełnosprawności intelektualnej wśród badanych pacjentów z galaktozemią było wyższe niż obserwowane w populacji chorych z innych krajów, nasuwa się przypuszczenie, że znaczenie mogą mieć czynniki środowiskowe. Choć

był to tylko jeden z wielu ocenianych parametrów, z praktycznego punktu widzenia jest to bardzo ważna obserwacja i być może warto poświęcić więcej miejsca na omówienie tego zagadnienia.

Dyskusja/Wnioski

Choć praca dotyczyła rodzin chorych z galaktozemią, Autorka w dyskusji odwołuje się do literatury dotyczącej także innych wrodzonych błędów metabolizmu. Być może warto poddać dyskusji, które wnioski z przedstawionych w pracy badań mogą dotyczyć także innych chorób rzadkich.

Autorka dość zachowawczo formułuje wnioski płynące z przeprowadzonych badań. Ciekawa jestem refleksji Autorki dotyczących praktycznych implikacji uzyskanych wyników i możliwych kierunków zmian systemowych i dalszych badań.

Ograniczenia badania

Sekcję tę należałoby uzupełnić o omówienie ograniczeń testu WISC-R związanych z efektem Flynna.

Podsumowanie

Powyższe uwagi dotyczą marginalnych aspektów obszernego badania. W mojej ocenie praca nie tylko spełnia wymogi stawiane rozprawom doktorskim, ale także zasługuje na wyróżnienie, ponieważ

1. Podjęty temat jest ważny zarówno z naukowego, jak i praktycznego punktu widzenia. Jest to pierwsza praca w Polsce w sposób systematyczny oceniająca zagadnienie będące przedmiotem rozprawy

2. Metodologia badawcza jest bardzo wysokiej jakości ze względu na staranny dobór grupy badanej i grupy kontrolnej oraz wykorzystanie standaryzowanych narzędzi badawczych
3. Projekt badawczy obejmuje obszerny zakres materiału
4. Sposób przygotowania rozprawy świadczy o dużej dojrzałości naukowej Autorki, znajomości literatury przedmiotu oraz umiejętności interpretacji wyników

Dodatkową zaletą pracy jest jej forma literacka – materiał został przedstawiony w sposób spójny, logiczny, klarowny, poprawny stylistycznie i przyjemny w odbiorze dla czytelnika.

Rozprawa spełnia wymogi stawiane pracom doktorskim i stanowi podstawę do podjęcia dalszych czynności w przewodzie doktorskim. Zwracam się także z wnioskiem o jej wyróżnienie.

Warszawa, 16.08.2022

Robert Rembeck