

OCENA dorobku naukowego oraz cyklu publikacji „Pierwotna dyskineza rzęsek (wrodzona dysfunkcja rzęsek ruchomych) – podstawy genetyczne, biologiczne oraz możliwości terapii” dr n. med. biologicznych w zakresie biochemii Zuzannie Bukowy-Bieryłło w związku z postępowaniem o nadanie Jej stopnia naukowego doktora habilitowanego w dziedzinie nauk medycznych i nauk o zdrowiu

Z przyjemnością przedstawiam ocenę osiągnięć naukowych dr Zuzanny Bukowy-Bieryłło. Dr Zuzanna Bukowy-Bieryłło urodziła się w Świętochłowicach w 1978r. Studia ukończyła w 2003r na Wydziale Biologii i Ochrony Środowiska Uniwersytetu Śląskiego w Katowicach uzyskując tytuł zawodowy magistra biologii na podstawie pracy „A study of the region 19q13.2-3 on the long arm of the chromosome 19 in association with breast cancer”. Pracę doktorską „Czynniki regulujące aktywności białka WRN” obroniła w 2009r uzyskując tytuł doktora nauk biologicznych. W latach 2009-2012 zatrudniona była w Międzynarodowym Instytucie Biologii Molekularnej i Komórkowej w Warszawie. Od 2012r pracuje w Instytucie Genetyki Człowieka PAN w Poznaniu, obecnie na stanowisku adiunkta. Ponadto jest wykładowcą na Uniwersytecie Humanistycznospołecznym SWPS w Poznaniu od 2017r.

Dorobek publikacyjny Kandydatki wyrażony parametrami bibliometrycznymi wynosi 85 pkt. IF oraz 924 pkt. MEiN i obejmuje 26 prac naukowych, w których skład wchodzi 17 prac oryginalnych (z Impact Factor), 5 prac przeglądowych (w tym jedna bez Impact Factor), jeden rozdział w książce, dwa sprawozdania z przebiegu konferencji. W 8 pracach dr Zuzanna Bukowy-Bieryłło jest pierwszą autorką, a w 5 publikacjach drugą autorką. Dotychczas publikacje Kandydatki były cytowane 665 razy. Należy podkreślić, że dr Bukowy-Bieryłło była promotorem pracy magisterskiej, licencjackiej, a także promotorem pomocniczym pracy doktorskiej. Wiele publikacji Kandydatki powstało w wyniku realizacji 2 grantów instytucjonalnych, 4 grantów krajowych oraz 3 grantów europejskich. Są to bardzo dobre osiągnięcia wynikające z Jej wysokiego potencjału naukowego, zaangażowania, bogatej współpracy międzynarodowej oraz udziału w licznych stażach zagranicznych.

Wyniki swoich prac Kandydatka opublikowała w recenzowanych czasopismach naukowych między innymi takich jak: *Carcinogenesis*, *Mutat Res*, *BMC Med Genet*, *Nucleic Acids Res*, *Respiratory Res*, *RNA Biology*, *Mol Medicine*, *Am J Respir Cell Mol Biol*, *Journal of Medical Genetics*. W czasopismach tej rangi publikuje się oryginalne i istotne odkrycia naukowe. Tematyka prac Kandydatki (poza cyklem prac będących podstawą habilitacji), między innymi obejmowała poszukiwanie markerów zasocjowanych z ryzykiem występowania nowotworów, badanie wpływu stresu oksydacyjnego na aktywności enzymatyczne białka WRN, opracowywanie modeli komórkowych używanych do badań nabłonka oddechowego, naukowe zastosowania algorytmów komputerowych (analiza obrazu i analiza danych różnych preparatów, np. zawierających komórki). W mojej ocenie są to

ważne kierunki badawcze o implikacjach praktycznych.

Jednak głównym osiągnięciem naukowym dr Bukowy-Bieryłło jest rozprawa habilitacyjna pt. „Pierwotna dyskineza rzęsek (wrodzona dysfunkcja rzęsek ruchomych) – podstawy genetyczne, biologiczne oraz możliwości terapii” zrealizowania w formie pięciu publikacji.

„Ocena cyklu pięciu publikacji stanowiących podstawę habilitacji „Pierwotna dyskineza rzęsek (wrodzona dysfunkcja rzęsek ruchomych) – podstawy genetyczne, biologiczne oraz możliwości terapii”

Pierwotna dyskineza rzęsek (PCD) jest heterogenną grupą chorób uwarunkowanych genetycznie wywołanych przez mutacje w kilkudziesięciu genach. Diagnoza schorzenia opiera się na ocenie kryteriów klinicznych oraz na oznaczaniu mutacji przyczynowych. Rozpoznanie stanowi duże wyzwanie z uwagi na różnorodny obraz kliniczny wynikający z bogatych korelacji genotypowo-fenotypowych. W pracy habilitacyjnej dr Bukowy-Bieryłło wyznaczyła sobie następujące główne cele badawcze: identyfikacja genetycznych podstaw PCD, ze szczególnym uwzględnieniem syndromicznych form PCD w populacji słowiańskiej; analiza biologicznych podstaw PCD, w tym ekspresji genów podczas różnicowania nabłonka oraz możliwości terapii poprzez stymulację translacyjnego odczytu przedwczesnych kodonów STOP. Wyniki badań przedstawiła w cyklu pięciu publikacji o IF = 15,6.

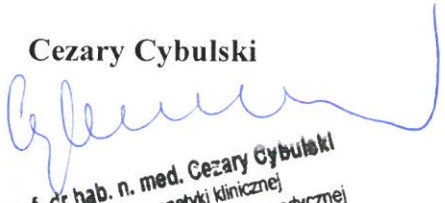
Najważniejsze wyniki badań dr Bukowy-Bieryłło oraz ich możliwe zastosowanie obejmują:

1. Charakterystykę roli białka RPGR u pacjentów PCD ze współistniejącym zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki: charakterystyka alternatywnego fenotypu syndromicznego PCD związanego z mutacjami RPGR, obejmującego upośledzenie wzroku, bez upośledzenia słuchu; identyfikacja roli białka RPGR obecnego w ciałku podstawnym rzęsek w ustanowieniu właściwej orientacji rzęsek nabłonka oddechowego (zastosowanie: diagnostyka genetycznych podstaw zwyrodnienia barwnikowego siatkówki ze współistniejącymi objawami oddechowymi)
2. Charakterystyka mutacji końca C białka OFD1: identyfikacja mutacji skracających położonych w eksonach 20-21 OFD1 jako przyczyny PCD bez silnych objawów syndromicznych (zastosowanie: diagnostyka genetycznych przyczyn PCD u pacjentów z klasycznymi objawami PCD).
3. Ocena możliwości terapii PCD poprzez stymulację translacyjnego odczytu przedwczesnych kodonów STOP: charakterystyka wpływu AAG na stymulację translacyjnego odczytu PTC w odniesieniu do mutacji związanych z PCD (zastosowanie: konieczność wykorzystania w terapii PCD związków innych niż AAG).
4. Analiza ekspresji genów związanych z różnicowaniem nabłonka oddechowego w hodowli ALI: charakterystyka czasowych profili ekspresji dla klas genów powiązanych z poszczególnymi typami komórek AE zdrowych dawców. (zastosowanie: wykorzystanie profili jako odniesienia podczas weryfikacji nowych genów dla PCD lub ocena wariantów VUS w znanych genach dla PCD).

Bardzo pozytywnie oceniam modele badawcze zastosowane przez dr Bukowy-Bieryłło. Należy docenić zastosowanie nowoczesnych metod hodowli i badań molekularno-genetycznych. Zastosowane metody, zebrany materiał, ocena wyników i wyciągnięte z prac wnioski świadczą o dużej zdolności Kandydatki do samodzielnego prowadzenia badań, z umiejętnością dyskusji i krytycznej oceny własnych wyników. Nie do przecenienia są również aspekty praktyczne wykonanych badań. Nie dziwi mnie profesjonalny poziom pracy habilitacyjnej Kandydatki, gdyż współautorem prac cyklu habilitacyjnego jest Pan prof. Michał Witt, wybitny ekspert w dziedzinie chorób dziedzicznych układu oddechowego.

Oceniając szczegółowo przedstawioną dokumentację, tj. rozprawę habilitacyjną, dorobek naukowy, przebieg pracy zawodowej, wykaz aktywności naukowej i dydaktycznej stwierdzam, iż dr Zuzanna Bukowy-Bieryłło spełnia wymogi niezbędne do uzyskania stopnia naukowego doktora habilitowanego.

Cezary Cybulski


Prof. dr hab. n. med. Cezary Cybulski
specjalista genetyki klinicznej
specjalista laboratoryjnej genetyki medycznej
82473811