

Recenzja pracy lek. Elizy Skala-Zamorowskiej pt. prof. dr hab. n. med. Andrzej Witek

Kliniczna i metaboliczna charakterystyka dzieci z cukrzycą uwarunkowaną mutacjami w genie glukokinazy na stopień doktora nauk medycznych

Praca pochodzi ze Śląskiego UM, a promotorem jest znawca tego tematu prof. dr hab. nauk med. Przemysław Jarosz-Chowot. Do studiowania pracy przystąpiłam z wielkim zainteresowaniem, ponieważ dotyczy istotnego i nowoczesnego problemu w klasyfikacji cukrzycy z uwzględnieniem najnowocześniejszych osiągnięć genetycznych.

Wśród postaci cukrzycy wykrywanej u dzieci, dzięki osiągnięciom badań ostatnich lat zidentyfikowania cukrzycy typu MODY wykryto cukrzycę uwarunkowaną w mutacji genach glukokinazy. Temu problemowi tzw. cukrzycy MODY 2 poświęcona jest rozprawa doktorska.

Na wstępie chciałabym pogratulować zarówno doktorantce jak i promotorowi ciekawej nowoczesnej pracy. Napisana jest na 129 stronach maszynopisu w starannym składzie komputerowym. Jej układ jest typowy, aczkolwiek można odnaleźć tu indywidualne akcenty autorki, co jest bardzo cenne. Zawiera 9 rozdziałów, objaśnienia skrótów, a także wykaz tabel i rycin. Autorka opisuje istotne elementy diagnostyczne, zaburzenia gospodarki węglowodanowej i słusznie dużo miejsca poświęca klasyfikacji cukrzycy, która dzięki nowym odkryciom ulega ciągle modyfikacji. Dużo miejsca zajmują opisy takich nowoczesnych markerów, jak p/ciała, białka transportujące cynk, C-peptyd, hemoglobina glikowana A1C. Autorka podaje następnie bardzo ciekawą historię odkrycia cukrzyc monogenowych, wśród których dużo miejsc poświęca cukrzycy MODY, związanej z mutacjami genów od MODY 1 do MODY 6.

Problem, którym się zajęła doktorantka jest wysublimowaną epidemiologią cukrzyc monogenowych. Częstość występowania tych zaburzeń, jest trudna do oszacowania stanowi ona rzadki problem kliniczny, przez co świadomość fenotypu choroby wśród lekarzy jest niewystarczająca. Jedyną cechą MODY jest umiarkowana asymptomatyczna hiperglikemia bez objawów obecności choroby, co sprawia, że pacjent nie jest diagnozowany.

